INTER-MEMO ECN
Fiches de synthèse illustrées



- Cardiologie - Réanimation
- Cancérologie
- Dermatologie
- Endocrinologie
- Gynécologie - Obstétrique
- Hématologie
- Hépato-Gastro-Entérologie
- Maladies infectieuses
- Médi-Médoc
- Mémo ECG
- Module 1
- Modules 4 et 6
- Les questions incontournables tome1 & 2
- Ophtalmologie
- Gériatrie
- Examens complémentaires
- Ordonnances aux Urgences
- Urologie - Néphrologie
- Neurologie
- Ophtalmo - O.R.L. - Stomato
- Orthopédie
- Pneumologie
- Psychiatrie - Pédopsychiatrie
- Rhumatologie
- Santé publique
- Urgences chirurgicales
- Urgences médicales
- Pédiatrie
- Thérapeutique Tome 1 & 2

KB

Cours Médecine Internat :



www.vernazobres-grego.com

10,50€ MEMPED2

9 782841 366798

INTER-MEMO ECN
Fiches de synthèse illustrées

PEDIATRIE



Marie HULLY et Antoine MICHEAU

VG

INTERNAT – MEMOIRE

PEDIATRIE

Marie HULLY - Antoine MICHEAU

Nouvelle édition

Editions Vernazobres - Grego
99, bd de l'Hôpital - 75013 PARIS
Tél : 01 44 24 13 61
ISBN 2-84136-679-0

SOMMAIRE

Q. 21 - PREMATURITE

5% en France.
50% des IMC sont d'anciens prématurés, 50% de mortalité périnatale

Définition

- Naissance avant 37 SA
- Grande prématurité : < 32 SA
- Prématurissime < 28 SA
- Enfant déclaré « vivant » au delà de 22 SA ou 500g

Principales étiologies de prématurité

Décisions médicales

- HTA
- Pathologie maternelle chronique
- Diabète
- RCIU
- Allo-immunisation foeto-maternelle
- Placenta praevia hémorragique, hématome rétro placentaire
- Souffrance fœtale

Spontané, étiologies maternelles

- Infections (CMV,toxoplasmose++) dont pyélonéphrites, cervicovaginales à Strepto B, listéria
- Choriomaniotite, endométrite
- Dysgravidie, morts nés
- Anémie
- Diabète, obésité
- Malformations utérines
- Fibromes
- Béances
- Age : <18 ans, > 55 ans
- Tabac
- Conditions socio-économiques défavorables
- Mutiparité, grossesse non suivie

Spontané, causes ovulaires

- Grossesse multiple
- Malformations fœtales
- RCIU
- Placenta praevia
- Insuffisance placentaire
- Hydramnios

30-50% sans étiologie retrouvée : infection materno-fœtale jusqu'à preuve du contraire

Evaluation de l'âge gestationnel d'un prématuré

Critères neurologiques (AMIEL-TISON)

!! dans l'évaluation tenir compte d'une éventuelle anesthésie de la mère qui a pu retentir sur le bébé. Réévaluer à J 2-3

- ***Angle poplité :*** >130° avant 32 SA, < 90° à terme
- ***Signe du foulard :*** pas de résistance (dépasse la ligne médiane) avant 32 SA, atteint à peine la ligne médiane à terme
- ***Retour en flexion du bras :*** reste en extension avant 32 SA, retour très vif et inépuisable à terme
- ***Grasping :*** absent avant 32 SA, très fort à terme permettant le passage de la tête en avant
- ***Redressement global*** : absent à 32 SA, dure quelques secondes à terme
- ***Tiré-assis :*** absence de mouvement de la tête avant 32 SA, mouvement parfait à terme (la tête va passer en avant)

Datation de la grossesse

- ***DDR***
- ***Echographie précoce :*** à 10 SA, BIP= 10 mm et LCC= 30 mm

Critères morphologiques (Valérie FARR)

- ***Avant 36 SA*** : vernix épais et diffus, peau transparente, lanugo en cours de disparition, 1 ou 2 plis plantaires, cheveux laineux, absence de cartilage aux oreilles, mamelon = 2 mm, OGE immatures
- ***A terme :*** plus de vernix, peau rose pâle, pas de lanugo, nombreux plis plantaires, cheveux soyeux et pas sur le front, présence de cartilage aux oreilles, OGE normaux, mamelon = 7mm

Pathologies du prématuré

Complications hémodynamiques
- Normales : PAM= 30-50 mmHg (terme en SA), FC= 100-180
- Persistance du canal artériel : hypotension et détresse respiratoire=> traitement par AINS (Indocid ou Ibiprofène) et/ou chirurgie
- HTAP (PCA, hypoxémie réfractaire)

Complications respiratoires
- **Normes** : FR= 40-50/min, Sat>95%
- Rythme respiratoire périodique
- **Maladie des membranes hyalines** avant 32 SA => détresse respiratoire précoce avec aggravation à H24 et amélioration à H72
- Hypoperfusion alvéolaire
- Apnées (=> caféine <32 SA)
- Infections
- Troubles de résorption du liquide alvéolaire

Complications infectieuses
- Strepto B, E. Coli, Listéria

Complications métaboliques
- Dysglycémie (hypo ou hyper) par mauvaise régulation du cycle de l'insuline
- Hypocalcémie
- Dysnatrémie
- Hypothermie
- **Ictère** (trouble de la glycuroconjugaison)

Rein
Trouble de concentration des urines

(Tubulopathie)

Complications digestives
- RGO
- Entérocolite ulcéro-nécrosante (pneumatose, ballonnement, vts, augmentation RG, rectorragies, choc)
- Hernies
- Difficultés de prise bib (succion déglutition peu efficace avant 36 SA)

Complications neurologiques
- Hémorragies intraventriculaires (1/3 des <1500g)
- Leucomalacie périventriculaire (ischémie de la substance blanche)

Complications hématologiques
- Anémie=>EPO !!prélèvements
- Troubles de l'hémostase (CIVD)

SOINS AUX PREMATURES

- PEC pneumo : **O_2 limité**++ (rétinopathie)
- Surveillance croissance: +20g/j, + 5cm/mois
- Surveillance de la température : incubateur à 36,5°C, bonnet, couverture
- Surveillance du PC
- Surveillance du ionogramme sanguin
- Nutrition entérale et/ou parentérale, hydratation, vitamines ADEK
- Traitement des apnées : **caféine**
- Surveillance du développement neurologique : PC, clinique, échographie transfontanellaire, EEG
- Surveillance du FO (rétinopathie)
- Protection anti infectieuse
- Instauration de la relation parents-enfants

DEVENIR

- <5% de décès au delà de 32 SA et <5% IMC (mais importance du suiv à long terme : apprentissages, comportement) (au contraire <26 SA : >65% de séquelles à 6 ans)
- Dysplasie broncho-pulmonaire (oxygénodépendance >28 j)
- Retard de croissance
- Risque de mort subite plus élevé ?
- Difficultés d'apprentissage, pbs psychosociaux
- Risque majoré de surdité, rétinopathie, myopie, strabisme
- Epilepsie (spasmes+++), tétraparésie spastique
- Digestif : sténoses

PREVENTION

- Importance des réseaux obstétrico-pédiatriques avec maternités de niveau III
- Surveillance et évaluation des grossesses à risque
- Traitement des MAP
- Prévenir le pédiatre avant la naissance : présent en salle de naissance

Q. 21 - RCIU

Définition

- **PN<10ème percentile** (courbes Leroy-Lefort)
- **Asymétrique ou dysharmonieux** (70%) : prédomine en général sur le poids, correspond à un retard tardif
- Symétrique ou harmonieux (30%) : retard précoce
- !!! chez le prématuré, il faut évaluer le RCIU en fonction des courbes normales pour le terme (Lubchenko)

Diagnostic

- ***Grossesse :*** écho + HU
- ***Néonatal :*** mensurations

Complications

- Augmentation morbi-mortalité
- Asphyxie périnatale,inhalation méconiale
- Hypoglycémie, hypocalcémie
- Hypothermie
- Polyglobulie par anoxie chronique
- Thrombopénie
- Désordres hydroélectrolytiques

Etiologies

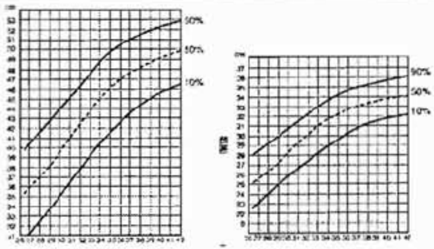
- ***Génétiques*** (harmonieux) : T13, T18
- ***Grossesses multiples***
- ***Infections materno-fœtales*** (TORSCH, CMV)
- ***malformations*** (os, neuro, cœur)
- ***Vasculo-placentaires :*** HTA, insuffisance placentaire
- ***Hypoxie maternelle*** (cardiopathies, insuffisance respiratoire, anémie, sd vasculo-rénax : lupus, SAPL, drépano)
- ***Terrain maternel à risques :*** primiparité, anomalies utérines, faible poids maternel, fatigue physique, **tabagisme, alcoolisme**, autres toxiques, antimétabolites, anticonvulsivants, anticoagulants, corticoïdes et autres immunosuppresseurs, rayons X
- ***Anomalies du cordon :*** grêle, artère ombilicale unique, insertion anormale
- ***30% idiopathique !***

Prévention

- Eviction des causes et FR
- Si vasculo-rénale : **aspirine** 100mg de 12 SA à 36 SA si ATCD d'hypotrophie ou d'HTA
- RHD et éviction des toxiques
- Bon suivi obstétrical

Devenir

- ***Mortalité*** : X 10
- ***Croissance staturo-pondérale :*** souvent normale à 1 an , sinon possibilité de traitement par GH vers 4 ans
- ***Développement neuropsychologique :*** troubles du comportement, difficultés d'apprentissage, troubles du sommeil…
- ***Surveillance PC***



Courbes de Lubchenko

		30 semaines	32 semaines	34 semaines	36 semaines	41 semaines
Tonus passif (renforcement caudo-céphalique)	Attitude spontanée					
	Angle poplité	180°			90°	80°
	Angle pied-jambe	35°			15°	0°
	Talon-oreille	Au contact	Résistant	Résistance	Impossible	
	Foulard (position du coude)	Dépasse la ligne [illegible] hétérolatérale	Entre ligne médiane et ligne mamelonnaire hétérolatérale		Ligne médiane	Ligne mamelonnaire homolatérale
	Retour en flexion du membre supérieur après une extension de 30 secondes	Absent		Existe, inhibable	Existe, peu inhibable	Existe, non inhibable
Tonus actif	Redresseurs de la nuque (enfant amené en position assise)	Tête pendante		La tête passe et retombe aussitôt en avant	Oscille, puis retombe en avant	La tête se maintient dans le prolongement du tronc
	Extension de la nuque (idem, légère [illegible])	Absent	Début de redressement faible		Redressement, sans maintien	Redressement, la tête se maintient
	Redressement sur les membres inférieurs	Absent	Cuisses	Bas du tronc	Haut du tronc	Complet avec redressement de la tête
	Redressement du tronc (enfant maintenu debout)	Absent		Ébauche	Complet	Excellent
Critères d'automatisme primaire (maturation céphalo-caudale)	Succion	Absente	Faible	Bonne		
	Moro	Faible, non reproductible	Faible, déviation des yeux	Complet avec cri		
	Préhension (grasping)	Doigts	Épaule		Ébauche d'entraînement de la tête	Entraîne la nuque
	Marche	Absente	Ébauche	Bonne sur les pointes		Complète sur place
	Réflexe d'allongement croisé du membre inférieur	Réflexe de défense [illegible] ou absence de réponse	Extension avec très large abduction	Extension abduction éventail des orteils	Extension [illegible]	Flexion extension adduction

Critères Amiel- Tison

Q. 23 - EVALUATION ET SOINS DU NOUVEAU-NE A TERME



Interrogatoire

- Anamnèse obstétricale et ATCD familiaux (mère, fratrie, conditions de vie...)
- Déroulement de la grossesse (gémellité, sérologies, addiction, pathologie maternelle, infections, pathologie placentaire, HTA, diabète...)
- Déroulement de l'accouchement : terme, durée d'ouverture de la poche des eaux, abondance de LA, présentation, manœuvres, monitorage (RCF : décélérations en dehors CU !!), analgésie..

Score d'Apgar à 1, 3, 5 et 10 minutes : => <4 : EMA

	0	1	2
Fréquence cardiaque	< 80/min	80 à 100/min	> 100/min
Respiration	absente	Lente, irrégulière	Cri vigoureux
Tonus	Hypotonie	Flexion des membres	normale
Réactivité	nulle	grimace	Vive/cri
Coloration	Pâle ou bleue	Cyanose périph	rose

En salle de naissance

- Séchage du corps, réchauffer
- Aspiration, DRP
- Mensurations
- Fentes ?, perméabilité des choanes et de l'œsophage avec test à la seringue, de l'anus
- Soins du cordon : 2 artères, 1 veine
- FC (90-160), FR (30-40), T°, PAS (70)
  (émission d'urine et de méconium)
- Désinfection oculaire avec collyre (posicycline)
- Ampoule de vitamine K1 (2 mg)
- Bracelet d'identification
- Prélèvements périphériques selon le contexte

<u>Réanimation en salle de naissance</u>

- **Anticipation**
- **Séchage, DRP**
- **pas de respiration :** stimuler, ventiler au masque (sauf CI : HD, méco) avec FiO2 21%, intubation-ventilation si absence de mouvements respiratoires persistante ou FC<80, puis si besoin MCE, adrénaline en intratrachéal puis sur KTVO
- évaluation régulière, surveillance rapprochée

1er examen dans les heures qui suivent la naissance puis 2ème vers J3-5 avec rédaction du certificat du 8ème jour

↓

- ***Apprécier l'âge gestationnel :*** critères chronologiques et morphologiques avec score de Farr (diamètre des nodules mammaires, plis plantaires, cartilage des oreilles) et neurologiques. Post-maturité avec amaigrissement, téguments jaunes, ongles longs, desquamation !!! infections, anoxie, inhalation
- ***Trophicité*** avec perte de poids physiologique <10% à J4
- ***Rechercher*** cyanose, ictère, pâleur
- ***Examen CV*** (SS parfois) ***et respiratoire***, pouls périphériques
- ***Examen abdomen et OGE*** (méconium avant H48) : ambiguité, omphalocèle, laparoschisis, kyste du tractus thyréoglosse (=> écho)
- ***Appareil ostéoarticulaire :*** fossette sacro-coccygienne (spina : poils, angiome, pertuis), doigts surnuméraires ou syndactylie, dystocie des épaules, céphalhématome, instabilité des hanches, pieds bots, torticolis
- ***Etude de la face :*** dysmorphie, PF, fente palatine, cataracte, Pierre-Robin
- ***Neuro :*** motricité, tonus (tiré-assis), réflexes archaïques, fixation, poursuite oculaire, sons
- ***Ophtalmo :*** canal lacrymal imperforé, leucocorie

Pathologies spécifiques

- **Post maturité** : anoxie, inhalation méconiale
- **Macrosome** : hypoglycémie, hypocalcémie, polyglobulier, dystocie des épaules
- **Mère toxicomane** : syndrome de sevrage
- **Béta bloquants** : hypoglycémie (glucagon !!), bradycardie
- **AVK** : hypovitaminose K, hypocalcémie
- **RCIU** : hypoglycémie, hypocalcémie, thrombopénie
- **Grossesse multiple** : sd transfuseur-transfusé, traumatisme obstétrical

Traquer l'infection materno-fœtale !!! (ANAES 2002)

- **Critères majeurs :** chorioamniotite, infection du jumeau, fièvre maternelle pendant ou avant le travail, <35 SA spontanément, RPM>18h, ATCD d'infection à strepto B chez la mère sans prophylaxie
- **Critères mineurs** : RPM >12h, liquide teinté/méconial, accouchement entre 35 et 37 SA, anomalie RCF
- **Examens complémentaires** : (NFS), CRP répétée à partir de H12, prélèvement du liquide gastrique + oreille + un autre prélèvement périphérique, prélèvement placentaire, hémoculture, PL dès que l'état de l'enfant le permet (avec recherche Ag solubles et E. Coli K1)
- **Traitement** : Antibiothérapie intraveineuse probabiliste ou orientée selon le contexte, 2 à 3 ATB dont un aminoside (+ C3G et/ou Amoxi selon le contexte), à réévaluer à 48h en fonction de l'état de l'enfant et des examens paracliniques
- **Surveillance** rapprochée pendant au moins 48h, durée de traitement fonction de la localisation de l'infection

Avant la sortie de maternité

▼

- ***Dépistage*** : phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, bloc en 21 hydroxylase, mucoviscidose, drépanocytose si FDR
- ***Méconium :*** émis<H36, ***urines*** à J1
- ***Ictère simple*** : J2-10, ***Reprise de poids*** avant J8-10, ***palpation des pouls fémoraux*** vers J5-10 (coarctation), ***chute du cordon*** <J21, ***métrorragies physiologiques*** chez la fille vers J5
- ***Conseils :*** allaitement, suppléments vitaminiques (vit D 1200 UI/j, fluor 0,25mg/j, vit K1 (1 A de 2mg/sem si allaitement maternel), stérilisation des biberons jusqu'à 3 mois, soins, vaccinations, suivi en PMI, signes d'alerte, prévention mort subite (conseils de couchage)...

Q. 320 - ICTERE NEONATAL

Examen clinique :

- **Facteurs aggravants** : prématurité, sd hémorragique, infection, bosse sérosanguine
- **Facteurs prédisposants** : polyglobulie, diabète maternel, jeûne
- **ATCD fam**. (incompatibilité, transfusions, AH, diabète) **et pers** (terme, médicaments, mode d'allaitement)
- **Cholestase** (couleur des selles, aspect dufoie), **signes d'hémolyse** (HSM, pâleur,hémoglobinurie), **contexte infectieux**
- **Retentissement neurologique** : hypotonie, agitation/sommeil, hypoacousie, convulsion, choréoathétose, opisthotonos, cri aigu monocorde, paralysie oculomotrice

Paraclinique :

- ***Mère :*** groupe, Rh , RAI
- ***NN :*** groupe, Rh, Coombs, RAI, NFS avec réticulocytes, bilirubine libre et conjuguée, BNL, bilan infectieux, iono s., albuminémie, GDS, glycémie, calcémie, BHC

Physiopathologie

- ***Bilirubine :***
  - Libre :
    - *Liée à l'albumine (99%)* : ne passe pas la barrière hémato-encéphalique = indirecte
    - *Non liée (1%)* : forte affinité pour les phospholipides membranaires : passe la BHE → fixation et destruction des NGC et noyaux des paires crâniennes (mvt choréo-athétosiques + paralysie oculomotrice + surdité : ictère nucléaire)
  - Conjuguée = directe (UDP glucuronyl transférase)
- ***Hyperbilirubinémie physiologique*** transitoire dans les premiers jours de vie :
  - Production accrue de bilirubine
  - Immaturité hépatique : ↓ captation intra-hépatocytaire de bilirubine
  - Augmentation du cycle entéro-hépatique : car absence de flore intestinale → bilirubine déconjuguée mais non détruite
- ***Facteurs augmentant la toxicité de la bilirubine :***
  - ↑ perméabilité hémato-cérébrale : prématurité, infection, acidose, hypoxie, déshydratation, hypothermie, hypoglycémie
  - ↑ de la fraction de la bilirubine non liée : hypoalbuminémie, médicaments déplaçant l'équilibre : paracétamol, oxacilline, indométacine, furosémide, digoxine, caféine, diazépam

Signes en faveur d'un ictère pathologique

- Survenue précoce avant 24 heures de vie
- Signes d'hémolyse
- Ictère prolongé plus de 10 jours
- Ictère intense
- Selles décolorées : l'ictère cholestatique est toujours pathologique !

↑ bilirubine non conjuguée

→ **Pas d'hémolyse**

→ **Ictère physiologique**

- Isolé, apparaît vers le 2ème jour
- ↓ spontanée au 10ème jour, peu intense (bili < 200 μM)
- Pas de tt sauf prématuré (!!ictère nucléaire) → photothérapie

→ **Ictère au lait maternel**

- Activité lipoprotéine lipase excessive entraîne libération d'acides gras qui inhibent la glycuronoconjugaison (disparaît si on chauffe le lait)
- Apparaît vers 5ème jour et disparaît au sevrage
- Bénin, ne contre-indique pas l'allaitement : pas de ttt

→ **Autres**

- **Hypothyroïdie** : insuffisance fonctionnelle en glycuronyl-transférase
- **Sténose du pylore (si maladie de Gilbert associée++)**
- **Maladie de Gilbert**
- **Maladie de Crigler-Najar** : déficit profond en glycuronyl-transférase (rare, 2 types)

↑ bilirubine non conjuguée

→ **Hémolyse**

Signes cliniques

- Ictère précoce < 24 heures : si cordon jaune = hémolyse anténatale
- HSM + anémie régénérative avec réticulocytose et érythroblastose

Etiologies

- ***Incompatibilité materno-fœtale++*** (Coombs ⊕,sauf pour les incompatibilités ABO souvent)
  - ➢ Rhésus : anti D (prévention par IgG anti D++), C ou E
  - ➢ ABO : ictère intense avec hémolyse modérée (mère O)(si Coombs – faire élution ; RAI lors des grossesses ultérieures)
  - ➢ Autres : Kell, Duffy, Kidd (moins sévères)
- ***Hémolyses constitutionnelles :***
  - ➢ Minkowski-Chauffard
  - ➢ Déficit en G6PD ou pyruvate-kinase
  - ➢ Pas la drépanocytose en période néonatale (HbF)
- ***Infections***
- ***Accidents transfusionnels***

Traitement des ictères à bilirubine non conjuguée

- **Photothérapie** : ictère modéré, ictère physiologique
- **Perfusion d'albumine** si albuminémie <30g/L
- **Exsanguino-transfusion :** ictère hémolytique sévère
- **Clofibrates** : en préventif chez le NN si ATCD d'ictère
- **Suppression de FF** : médicaments !!
- **Alimentation précoce**
- **Tt étiologique**
- **Surveillance des PEA**

↑ Bilirubine conjuguée

- ***Selles décolorées, HMG ferme***
- ***Echographie hépatique***
- ***Bilan biologique*** : fonction hépatique, facteurs de la coagulation (! Vit K parentérale si besoin)

- ***Cholestase extra-hépatique***
  - **Atrésie des voies biliaires ++** : pas de dilatation des VB à l'écho → urgence++ : dérivation bilio-digestive ± TH
  - **Infection urinaire à Colibacille**
  - Kyste du cholédoque, perforation VB, lithiase
- ***Cholestase intra-hépatique :***
  - Hépatite virale : CMV, herpès mais pas hépatites A ni B car 1 mois d'incubation !
  - Hépatites bactériennes : septicémie, infection urinaire
- ***Maladies génétiques et métaboliques :***
  - Déficit en α-1 antitrypsine
  - Mucoviscidose
  - Maladie de Niemann-Pick, tyrosinémie, galactosémie, fructosémie, Gaucher, Byler, déficit en récepteur du cortisol
  - T21
  - Parentérale prolongée

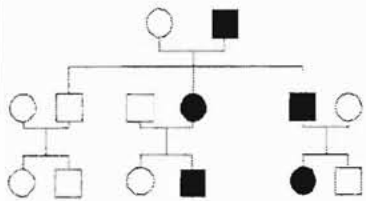
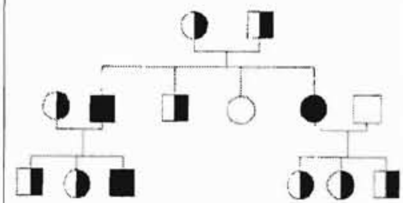
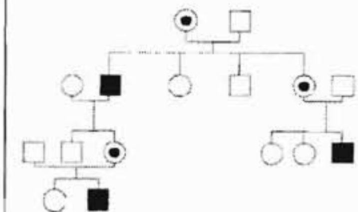
Tt des ictères à bilirubine conjuguée

- Etiologique ++
- Vit K IV si cholestase

Q. 31 - PROBLEMES POSES PAR LES MALADIES GENETIQUES.

<u>Pénétrance =</u> capacité du caractère induit par le gène mutant à être ou non exprimé
<u>Expressivité =</u> intensité de l'expression d'un gène : peut être variable dans une fratrie

HÉRÉDITÉ	AUTOSOMIQUE DOMINANTE	AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE	RÉCESSIVE LIÉE A L'X
Expression du gène	Hétérozygote, !! mosaïques gonadiques, néomutations	Homozygote, !! hétérogénéité allélique	Chez tous les garçons,chez les filles homozygotes !! néomutations
Transmission	- Indépendante du sexe - Pas de saut de génération : verticale - Risque de 50 % pour les enfants d'être atteints - Pas de transmission si sujet sain - génotype anormal → phénotype VARIABLE - expressivité et pénétrances variables - transmission père-fils	- 2 parents porteurs du gène, phénotype sain - Souvent consanguinité, transmission horizontale - Indépendante du sexe - Risque de 25 % pour les enfants d'être atteints - Pb = dépister hétérozygotes -Fréquence des hétérozygotes **(Loi de Hardy-Weinberg)** : =2x√(fréq homozygotes)	- Filles hétérozygotes vectrices - Pas de transmission père-fils - Seule la branche maternelle d'un garçon malade est concernée par l'anomalie génétique - Saut de génération possible - ♀ peut être atteinte, mais atténuée car Lyonisation de X au hasard.
Union	A (gène dominant) a (récessif)	B (gène muté) b (normal)	Xc (gène anormal) X (chromosome X normal)
Pourcentage d'enfants atteints Q+++	AA x aa : enfants atteints 100 % AA x AA : enfants atteints 100 % Aa x aa : 50 % atteints; 50 % normaux Aa x Aa : 75 % atteints: 25 % normaux	BB x BB : 100 % atteints BB x Bb : 50 % atteints; 50 % porteurs sains. → « pseudo dominance » BB x bb : sains vecteurs 100 % Bb x bb : 50%vecteurs sains Bb x Bb : 25 % atteints, 25 % sains 50% vecteurs	XcX x XY : 50 % ♂ atteints, 50 % ♂ sains, filles vectrices (50 %), N (50 %) XcXc x XY : 100 % H atteints, filles vectrices (100 %) XX x XcY : 100 % ♂ sains, filles vectrices (100 %)

Exemples	**Neurofibromatose de type 1** (Maladie de Recklinghausen) → expressivité variable ++ 50 % formes familiales. **Achondrodysplasie** → pénétrance complète, expressivité constante. **Huntington, polypose colique, Minkowski Chauffard, maladie des os de verre (Lobstein), PKR, HChol**	**Mucoviscidose** **Amyotrophie spinale infantile** (atteinte de la corne antérieure de la ME, gravité variable) Type I : hypotonie ++ et décès précoce, Type II et III sont – sévères **Phénylcétonurie** **Hyperplasie congénitale des surrénales**	**Dystrophie musculaire de Duchenne** **Myopathie de Becker** **Hémophilie** **X-fragile** **Daltonisme**
			

Hérédité dominante liée à l'X.

• ***Règles de transmission :***

- Une femme porteuse de l'affection transmet 1 fois sur deux l'affection à ses enfants, indépendamment de leur sexe.
- Un homme porteur de l'affection la transmet systématiquement à ses filles, ses fils étant tous sains.

• ***Particularités :***

- Certaines de ces maladies sont létales pour les garçons avant même la naissance et on n'observe alors que des filles atteintes ou des garçons sains dans les arbres généalogiques (hormis le cas d'un syndrome de Klinefelter XXY associé où l'on peut voir un garçon atteint).
- Ex. de pathologies (rares) : diabète insipide, rachitisme vitaminorésistant hypophosphatémique, sd de Rett

Hérédité mitochondriale.

- Rappelons que les mitochondries des spermatozoïdes ne pénètrent pas dans l'ovule lors de la fécondation.
- ***Règles de transmission :***
  - Seules les mères transmettent ces pathologies, quel que soit le sexe de l'enfant, pour atteinte de l'ADN mitochondrial (des gènes nucléaires sont également impliqués : hérédité Mendélienne)

  Particularités.
  - Les mutations et/ou délétions que l'on observe au niveau des mitochondries peuvent se limiter à un seul organe, une atteinte pluri-tissulaire est également possible.
  - **Hétéroplasmie** : une même cellule ou une même mitochondrie peut contenir des copies normales et mutées ; ceci explique l'expressivité très variable au sein d'une même famille.
  - Il n'y a **aucune transmission** liée à l'homme et il y a une atteinte des deux sexes dans les mêmes proportions.

Maladies chromosomiques.

- Voir le cas de la trisomie 21.
- Elles sont souvent dues à des aneuploïdies et il faut savoir que **la seule monosomie viable est le syndrome de Turner.**
- Ces anomalies sont responsables de 50 à 60% des FCS.

Disomies uniparentales

- = présence chez un individu diploïde de 2 chromosomes homologues hérités d'un même parent (non visible en cytogénétique, diagnostic biomoléculaire)

→ **isodisomie** si chromosome dédoublé, **hétérodisomie** si les 2 chromosomes correspondent à la paire de chromosomes d'un seul parent

- ***Pathologies liées :***
  - à l'apparition d'une maladie autosomique récessive (rare)
  - aux gènes soumis à empreinte génomique (càd dont la signification est différente selon la provenance maternelle ou paternelle)
- ***Clinique :***
  - Anomalies de la croissance (intra-utérine notamment)
  - Retard mental, troubles psychologiques
  - Malformations congénitales…
- ***Exemples :***
  - **Syndrome de Willi-Prader :** disomie uniparentale 15q11-q13 d'origine maternelle (hypotonie néonatale, obésité, retard mental)
  - **Syndrome d'Angelman :** disomie uniparentale 15q11-q13 d'origine paternelle (retard mental, épilepsie, ataxie, troubles du comportement)

Conseil génétique

- ***Etude de la probabilité*** qu'un enfant à naître soit atteint d'une maladie ou anomalie génétique → connaissance de la maladie, histoire de la famille, arbre généalogique
- ***Information*** complète sur le problème posé, neutre, non directive
- ***Evaluation psychologique*** et soutien à la famille, déculpabiliser
- ***Circonstances de la demande :***
  - couple stérile, nombreuses fausses couches spontanées
  - consanguins
  - ATCD familial de maladie héréditaire
  - risque de récurrence chez un couple ayant déjà un enfant atteint
- ***Evaluation du risque*** selon le mode de transmission (statistique et à reconsidérer individuellement du fait des implications)
- On peut alors parfois proposer des examens complémentaires (biologie complémentaire) mais rappelons que toute étude sur l'ADN doit être réalisée après **consentement éclairé écrit** du sujet (parents pour les mineurs).
- ***Proposer solution adaptée*** (DPN, DPI, dons de gamètes, adoption...)
- ***Aides médico-sociales***, choix de vie / métier, risques et mises en gardes (assurances-vie etc...)

Ponction de liquide amniotique (PLA) : permet de réaliser un caryotype : de 13 à 35 SA (16-18 surtout)
Ponction de villosité choriale (PVC) : 10-13 SA
Ponction de sang fœtal (PSF) : 20- 28 SA, permet un diagnostic moléculaire, des dosages enzymatiques

IMG : dans le cas où l'enfant à naître est atteint d'une affection d'une particulière gravité, non curable au moment du diagnostic, ou si la poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la mère, une IMG peut être proposée quel que soit le terme de la grossesse, sur avis médical (après avis d'expert)

Q. 31 - UNE ANOMALIE CHROMOSOMIQUE : LA TRISOMIE 21

- Syndrome de Down
- **1/700 naissances**
- 4% des FCS
- 2ème cause de retard mental héréditaire

Facteurs favorisants :

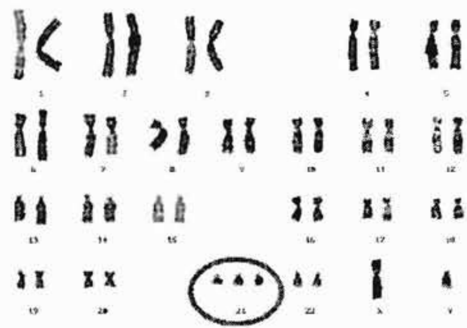
- Age maternel
- Existence d'un premier enfant atteint de trisomie 21
- Pistes : contraception ou induction de l'ovulation, exposition à des radiations,des toxiques ou des virus.

Bases cytogénétiques :

- **Trisomie 21 libre et homogène** (94%) : 47 chromosomes dont 3 chromosomes 21 dans toutes les cellules. Due à un accident de non-disjonction lors de la première ou deuxième division méiotique.
- **Trisomie 21 par translocation** (4%) : 46 chromosomes avec un 21 surnuméraire transloqué sur 13,14,15,21 ou 22. Il faut alors rechercher une translocation équilibrée chez l'un des deux parents même si cela peut se produire de novo.
- **Trisomie 21 en mosaïque (**2-3%) : accident de non-disjonction après la fécondation, ne concerne que certaines cellules du zygote. L'intensité des signes dépend de la proportion de cellules anormales.

Diagnostic anténatal :

- ***Signes d'appel échographiques :***
  - ➢ hyperclarté de la nuque à 12SA
  - ➢ signes de dysmorphie du visage ou des membres
  - ➢ OPN <2mm, LF <-1DS
  - ➢ malformations associées : atrésie duodénale....
  - ➢ Hydramnios (dû à un obstacle digestif).
- ***âge maternel :*** amniocentèse proposée à toute femme de plus de 38 ans.



- ***Anomalie chromosomique*** lors d'une grossesse antérieure ou chez l'un des deux parents
- ***Marqueurs sériques :*** dosages d'AFP, oestriol, fraction f3 de l' HCG entre 15 et 18 SA afin de définir un score de risque. Une amniocentèse est proposée au delà de 1/250.

Diagnostic cytogénétique.

- Pour confirmer le diagnostic avant ou après la naissance :
- ***Technique :***
  - ➢ sur biopsie de trophoblaste entre 10 et 12 SA
  - ➢ sur LA à partir de 15SA
  - ➢ sur lymphocytes sanguins prélevés soit sur sang de cordon à partir de 20 SA soit après la naissance.
- ***Risque d'avortement iatrogène :***0.5% pour amniocentèse, 2-3% pour ponction de sang de cordon, 3-5% pour biopsie de trophoblaste.
- ***Annonce du diagnostic*** : les 2 parents ensemble, répondre avec tact et objectivité à leurs questions.

Diagnostic post-natal :

- ***Syndrome dysmorphique :***
  - ➢ Crâne aplati (brachycéphalie), nuque plate, cheveux bas implantés, **profil plat**
  - ➢ Epicanthus et hypertélorisme ; taches de Brushfield (points blanchâtres sur l'iris), cils rares et courts.
  - ➢ Nez large, narines antéversées.
  - ➢ Oreilles petites, rondes, mal ourlées, bas implantées.
  - ➢ Bouche entrouverte, langue épaisse, lèvres épaissies et fendillées.
  - ➢ Doigts courts et trapus, **pli palmaire unique**, brachymésophalangie du 5ème doigt.
  - ➢ Pieds larges et courts avec sillon entre le pouce et les autres orteils
- ***Hypotonie :*** hernies, hyperlaxité ligamentaire, excès de peau au niveau de la nuque
- ***Malformations cardiaques*** : canal atrio-ventriculaire, CIV, CIA, persistance du canal artériel... d'où une HTAP. Tétralogie de Fallot (obstacle sur la voie droite). Donc nécessité d'une **échographie cardiaque précoce.**
- ***Malformations digestives :*** atrésie duodénale surtout : autres sténoses digestives, maladie de Hirschprung, constipation (hypotonie).
- ***Dilatation des CPC***
- Cataracte congénitale, opacité du cristallin, strabisme, troubles de la réfraction....
- Pied bot, syndactylies.....
- Dysplasie pelvienne

Complications :

- ***Infections*** : surtout ORL et bronchopulmonaires dans la petite enfance avec otites séreuses (surdité !!!)Importance des vaccinations.
- ***Risque accru de leucémie aiguë myéloblastique*** de mauvais pronostic, et de LAL.
- ***Complications orthopédiques*** liées à l'hypotonie : genu valgum, luxation de rotule, scoliose, luxation atloïdo-axoïdienne, anomalies sinusiennes et des dents.
- ***Hypothyroïdie*** congénitale par ectopie ou agénésie thyroïdienne.
- ***Complications métaboliques*** : hyperuricémie, troubles glycémiques, hypercholestérolémie, retard statural.
- ***Risque accru de maladie coeliaque***

Prise en charge :

- Pas de traitement étiologique.
- Prise en charge globale **multidisciplinaire** : guider les parents, suivi et éducation de l'enfant, **associations de parents**.
- Rôle prépondérant de l'investissement des parents.
- Exonération du ticket modérateur et allocation d'éducation spéciale (AEEH).
- Orientation via la **MDPH** (CAMSP, CAT, IMPRO)
- **Dépistage des complications** : écho cœur, ECG, écho abdo, traquer infections, surveillance ORL et ophtalmo

Evolution :

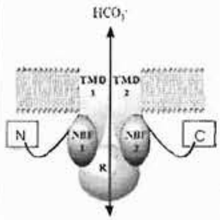
- ***Retard de croissance staturale***, poids normal voire excessif (boulimie parfois associée)
- ***Développement pubertaire*** normal, infertilité masculine, fertilité féminine conservée, ménopause précoce.
- ***Diabète***
- ***Mortalité*** dans la première année de vie très importante (malformations cardiaques), sinon **espérance de vie diminuée** (40-50ans)
- ***Vieillissement*** cellulaire prématuré d'où **démence précoce** à l'âge de 20 ans.
- ***Développement neurologique très variable*** en fonction de l'environnement, mais lenteur des acquisitions et limitation des capacités mentales(station assise vers 1 an, marche vers 2-3 ans).
- ***Retard des acquisitions motrices***, mais progrès possibles.
- ***Troubles sensoriels :*** troubles visuels (strabisme, cataracte, nystagmus), auditifs, de la sensibilité superficielle et profonde .
- ***Epilepsie*** plus fréquente (spasmes++)
- ***Retard mental*** s'aggravant avec l'âge : QI=50 en moyenne (25-75), retard de langage, plus de troubles de l'expression que de la compréhension
- ***Affectivité*** très développée.

Conseil génétique

- T21 libre et homogène : risque = 1% (3% chez une femme de 45 ans)
- Translocation :
  - Origine paternelle : 3-5%
  - Origine maternelle : 15%
  - Si translocation t(21 ;21) chez l'un des parents : 100%

Q. 31 - UNE MALADIE AUTOSOMIQUE RECESSIVE : LA MUCOVISCIDOSE.

- 1/2500naissances : 350 nouveaux cas/an
- 1/30 hétérozygotes.



CFTR

Bases moléculaires et liens avec la clinique :

- Gène muté situé sur le bras long du chromosome 7 codant pour la protéine **CFTR** (canal chlore : blocage excrétion Cl, augmentation réabsorption eau et Na) exprimée dans les glandes sudoripares, les poumons, les glandes salivaires, l'intestin, le tractus génital, la vésicule biliaire et le pancréas.
- Délétion **ΔF508** : mutation la plus fréquente qui entraîne une perte de PHE : perte de fonction. Si mutation homozygote : insuffisance pancréatique externe
- **Nombreuses autres mutations en cause :** les autres mutations non-sens entraînent également atteinte respiratoire et insuffisance pancréatique, pour d'autres mutations, clinique moins intense.
- Possibilité très fréquente de développer la maladie en cas d'**hétérozygote composite.**
- **Notion de gènes modificateurs**

Signes cliniques

- ***Manifestations respiratoires*** (90% de la morbi-mortalité) ***et ORL :***
  - ➢ toux chronique, obstruction bronchique chronique
  - ➢ infections chroniques par des germes spécifiques : staph doré, haemophilus, pseudomonas
  - ➢ cœur pulmonaire chronique secondaire à l'hypoxie
  - ➢ I Resp chronique : hippocratisme digital, dyspnée, cyanose, hémoptysie, HRB
  - ➢ hypoacousie,sinusite chronique,polypose naso-sinusienne
- ***Manifestations digestives et nutritionnelles :***
  - ➢ iléus méconial (10%) !! péritonites méconiales, calcifications
  - ➢ prolapsus rectal
  - ➢ obstruction intestinale distale (sténoses coliques) !! lavements aux hydrosolubles, petit côlon G
  - ➢ insuffisance pancréatique externe (stéatorrhée, ballonnement, RSP), pancréatites récidivantes (3%)
  - ➢ troubles de croissance : malnutrition, carence en vitamines liposolubles ADEK.
  - ➢ RGO
  - ➢ Entéropathie exsudative (alpha 1 antitrypsine)
  - ➢ Invagination intestinale aiguë (1%)
- ***Atteinte hépatique :*** cholestase néonatale prolongée,cirrhose (1 à 2% des patients), fibrose, hypertension portale : hémorragie digestive, lithiases
- ***Diabète insulinodépendant***
- ***Manifestations génitales :*** stérilité des hommes avec azoospermie et agénésie différentielle ; fertilité des femmes diminuée par modifications de la glaire cervicale. Parfois aménorrhée, 20% grossesse

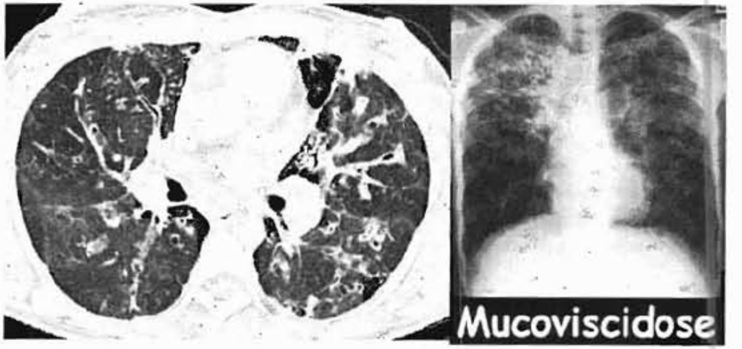
- ***Déshydratation hyponatrémique*** : coup de chaleur
- ***Atteinte cardiaque*** avec HTAP
- ***Arthropathie*** (Pierre Marie Foix) , effets secondaires des Fluoroquinolones

Signes biologiques :

- ***Test de la sueur*** (méthode de référence) : nécessite au moins 100mg de sueur. Positif si dosage du chlore supérieur à 60mmol/L à faire à partir de 5-6 semaines de vie (> 4kg, non interprétable avant), à faire 2 fois. **Faux positifs** : insuffisance surrénale aiguë, fucosidose, glycogénose, déficit en alpha 1 antitrypsine, hypoparathyroïdie, dysplasie ectodermique, diabète insipide, néphronophtise
- ***Biologie moléculaire*** : chez le nouveau né, si test de la sueur entre 40 et 60 mmol/L

Dépistage néonatal :

- Intéressant car une prise en charge précoce a un meilleur pronostic.
- Repose sur le **dosage de la trypsine immunogène sérique** (TIR) qui en cas d'augmentation traduit une atteinte pancréatique (Se =90%, Sp faible).
- Dépistage actuellement étendu à l'ensemble du territoire et remboursé.
- Si le dosage de TIR est positif on effectue ensuite une analyse du gène CFTR sur sang séché.
- Ce dépistage doit ensuite permettre d'entreprendre un suivi optimal de l'enfant et de sa famille dans des centres spécialisés.



Suivi paraclinique

- **Radio thorax :** distension pulmonaire, sd bronchique (opacités en rails, DDB, impactions mucoïdes avec aspect en bagues à châtons), atélectasies des sommets, surinfections, pneumothorax, ADP médiastinales tardives, fibrose
- **ECBC, GDS**
- **EFR :** VEMS diminué au début puis sd restrictif
- **Tubage gastrique des sécrétions pancréatiques, stéatorrhée, ADEK, dosage Acides Gras essentiels et oligoéléments**

Prise en charge :

- Multidisciplinaire
- Lutte contre l'obstruction et la surinfection pulmonaires, prise en charge nutritionnelle
- **Digestive** :
  - enzymes pancréatiques gastroprotégées (!! surdosage : subocclusion : max 10000 UI/kg)
  - régime hypercalorique (110% des AJR)
  - vitamines ADE, +/- K, +/- B12 si résection iléale, +/- Se, **Sodium**
  - **Delursan** si hépatopathie
- **Respiratoire** :
  - kiné X1-2/j , +/ aérosols / mucolytiques (Pulmozyme si CVF >40%)
  - cures ATB : Pyostacine/ Augmentin / Fortum/ Nebcine ; aérosols ou Bactrim/Ciflox en alternance
  - vaccinations à jour
  - !! FMP infections : Stenotrophomonas maltophilia, Brukholderia cepacia, Aspergillus fumigatus
- **Général** : 100%, associations, soutien de la famille, scolarité
- **Pronostic** : EDV = 40 ans, Score de Schwachman (fonction respiratoire, insertion scolaire, état nutritionnel, radios)

Conseil génétique :

- **Famille à risque :** un ou plusieurs sujets atteints dans la famille. (arbre généalogique, permettant d'évaluer le risque).
- Compte tenu du très grand nombre de mutations, nécessité d'étudier au préalable le génotype de l'individu atteint pour le comparer ensuite aux autres membres de sa famille. Si la mutation n'est pas identifiée, on peut procéder à un dépistage indirect des proches par linkage (analyse de liaison génétique).
- Toute étude moléculaire doit être réalisée après **consentement écrit éclairé** de l'individu ou de ses parents (si mineur), le médecin prescripteur doit appartenir à une équipe multidisciplinaire déclarée auprès de la DGS.
- **Diagnostic prénatal** possible sur biopsie de trophoblaste ou amniocentèse si les deux parents sont hétérozygotes.
- **Diagnostic préimplantatoire** possible en cas de FIV par ICSI (notamment en cas d'agénésie déférentielle du père).

Conférence de consensus ANAES 2002

- **Surveillance bactériologique** régulière et adaptée dès le diagnostic de mucoviscidose, à chaque consultation (entre 1 et 3 mois), selon l'âge et la gravité de l'atteinte respiratoire (LBA, ECBC, **écouvillonage pharyngé**, aspiration naso-pharyngée, expectoration induite)
- **Antibiothérapie :** posologie des antibiotiques et durée du traitement doivent être adaptées à la sensibilité des germes aux antibiotiques et aux caractéristiques pharmacocinétiques des sujets atteints de mucoviscidose (doses élevées d'antibiotiques (grade A)).
- Pas de prophylaxie primaire antistaphylococcique chez le nourrisson, recommandations pour le traitement de la colonisation et infection à PA
- **Corticothérapie PO** : aspergillose bronchopulmonaire, non amélioration d'une exacerbation à 14j de ttt bien conduit
- **Bronchodilatateurs inhalés** : en période d'exacerbation, au long cours selon présentation clinique, avant séance de kinésithérapie
- **rhDNAse** : > 5 ans avec CVF > 40 %, précéder l'aérosol d'un drainage bronchique proximal et le suivre d'une séance de kinésithérapie respiratoire
- **Kinésithérapie respiratoire** : kinésithérapie mensuelle chez le nrs asymptomatique (prélèvements, éducation), kiné quotidienne débutée dès l'apparition d'un symptôme respiratoire
- **Dépistage et prise en charge précoce de la dénutrition :** évaluation dès le dépistage puis à intervalles réguliers (paramètres cliniques tous les mois chez le nourrisson avant 1 an, puis tous les 3 à 6 mois ; balance énergétique et contenu alimentaire en calcium tous les 3 à 6 mois ; paramètres biologiques une fois par an ; absorptiométrie osseuse une fois par an en période pubertaire).
- **Apports énergétiques supérieurs aux AJR** (100 à 110 %). Le recours à une diététicienne doit être précoce et régulier.
- Extraits pancréatiques (EP) :
  - nourrisson : 2 000 à 4 000 UL/120 ml de lait ;
  - enfant : 1 000 UL/kg par repas, 500 UL/kg par collation, sans dépasser 100 000 UL/j ;
  - adolescent et adulte : ne pas dépasser 250 000 UL/j (10 gélules à 25 000 UL/j).
- **Suppléments** : solution de réhydratation orale entre les biberons ou gélules de sel, vitamines liposolubles A, D et E,vitamine K au cours de la première année (5 à 10 mg/ semaine), Oligo-éléments : des supplémentations en fer, zinc, sélénium, magnésium sont nécessaires en cas de carence démontrée.
- **Etiologies de dleurs abdominales :**
  - mucocèle appendiculaire ,
  - syndrome d'obstruction intestinale distale (SOID)
  - colopathie fibrosante (surdosage en EP)
  - pancréatite (15 % des patients)
  - reflux gastro-oesophagien
  - constipation.
- **Diabète** : HGPO/an à partir de 15 an ou plus précoce (entre 10 et 15 ans) si déficit pondéral ou troubles respiratoires inexpliqués.
- **Atteinte hépatobiliaire** : surveillance BHC et écho/an

Q. 31 - UNE MALADIE RECESSIVE LIEE A L'X : LE SYNDROME DE L'X FRAGILE.

- **Pénétrance incomplète et expressivité variable.**
- Cause la plus fréquente de retard mental héréditaire.
- 1/4000 naissances masculines et 1/7000 naissances féminines.
- **Phénomène d'anticipation** : augmentation du risque de développer la maladie dans une famille au cours des générations (**paradoxe de Sherman**).

Signes cliniques :

- Aggravation progressive du tableau, plus marqué chez le garçon que la fille.
- ***Retard mental :***
  - ➢ Concerne la plupart des mâles porteurs de mutation complète
  - ➢ 50 à 60% des filles porteuses de mutation complète avec QI moins altéré mais difficultés scolaires, tendance dépressive, émotivité...
  - ➢ QI40-60 en moyenne
  - ➢ Délai d'acquisition
  - ➢ Troubles cognitifs (raisonnements abstraits...)

Bases moléculaires :

- Site fragile en Xq27.3 (domaine FRAXA) retrouvé au caryotype, qui n'est pas forcément présent à toutes les mitoses (10 à 50%).
- Gène **FMR1** situé sur ce site codant pour la protéine FMRP exprimée surtout dans le cerveau et les testicules.
- Les mutations de ce gène sont surtout des **expansions instables** du triplet CGG situé dans le premier exon non traduit du gène : **mutation dynamique**.
- Dans la population normale cette répétition est polymorphique (5 à 50).
- **mutations complètes** : plus de 200 répétitions avec une **hyperméthylation** de la répétition et de l'ADN avoisinant d'où une inactivation de la transcription du gène (surtout si >280 répétitions).
- C'est surtout la méthylation qui importe (il existe des cas de répétitions >200 sans méthylation chez des sujets sains).
- **Prémutations** : répétions de 60 à 200, non méthylées, donc sans retard mental, retrouvées chez les hommes normaux transmetteurs et chez les femmes vectrices. Un sd parkinsonien est parfois retrouvé.
- **Instabilité meiotique** : passage d'une prémutation à une mutation complète, avec une probabilité fonction de la taille de la prémutation. Ce phénomène se produit lors de la transmission d'une **mère à ses enfants** (pas d'un père à ses enfants).
- L'expansion est également variable au sein même d'un individu (**instabilité mitotique**) d'où une **mosaïque somatique.**
- **Mosaïques de méthylation** : présence d'expansions méthylées et non méthylées dans les mutations complètes.

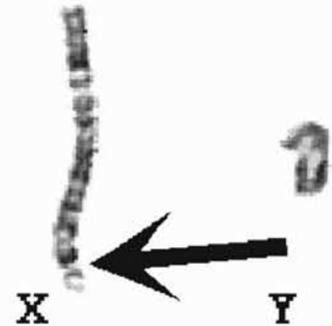
- Troubles de la coordination fine
- Vocabulaire et mémorisation peu touchés (langage cependant pauvre, tendance à l'écholalie).

- ***Troubles du comportement :***
  - troubles des conduites : hyperactivité, instabilité…
  - troubles de l'humeur : agressivité, colères, timidité, indiscipline…
  - troubles dans la communication et les rapports sociaux : évitement du regard, stéréotypies…
  - troubles du sommeil
  - troubles du langage : écholalie, persévération, débit rapide
  - jusqu'à un tableau d'autisme.
- ***Dysmorphie faciale :***
  - Surtout chez l'adulte et le garçon
  - visage allongé et étroit
  - menton proéminent, bouche large, lèvres éversées épaisses
  - grandes oreilles décollées, mal ourlées
  - palais ogival, malposition dentaire
- ***Macrocrânie :*** augmentation du volume cérébral, hippocampes plus grands, diminution du vermis…d'où un PC normal ou augmenté.
- ***Macro-orchidie :*** surtout visible chez l'adulte, non pathognomonique.
- ***Anomalies de croissance :*** avance jusqu'à la puberté puis ralentissement pubertaire.
- ***Dysplasie du tissu conjonctif :*** anomalie d'élastine
  - Peau souple, douce, veloutée
  - Hyperlaxité articulaire, scoliose
  - Pieds plats
  - Hernies
  - PVM
- ***Epilepsie*** (20%) : épilepsie à paroxysmes rolandiques surtout



Cytogénétique et biologie moléculaire :

- **Caryotype** indispensable devant tout retard mental
- Diagnostic moléculaire :
  - **Southern Blot** : détermine allèles normaux, prémutés, mutés, état de méthylation, discrimine X actif et inactif.
  - **PCR** : taille des allèles normaux et des petites prémutations ainsi que l'état de méthylation. Utilisée en première intention (rapidité, débit, coût).
  - Ac monoclonaux dirigés contre FMRP



Conseil génétique :

- ***Information génétique*** de la famille sur les risques de récurrence, enquête familiale : une femme porteuse va transmettre la mutation à 1 enfant sur deux avec un risque d'expansion, tandis qu'un homme porteur d'une prémutation la transmettra à ses filles sans risque d'expansion.
- ***Diagnostic anténatal :*** pour les femmes conductrices. Il faut connaître la taille de la répétition chez la mère, le chromosome X qui la porte d'où une étude préalable par PCR chez la mère.
- ***Caryotype, PCR et Southern Blot*** sont réalisés sur biopsie de trophoblaste à 10-12 SA puis confirmation par amniocentèse en cas de prémutation (analyse du mosaïcisme).

Traitement :

- Prise en charge multidisciplinaire :
- Psychothérapie, orthophonie, psychomotricité...
- Aides sociales : structures adaptées, allocation d'aide financière, exonération du ticket modérateur, sous l'égide de la MDPH

Q. 32 - DEVELOPPEMENT DE LA PSYCHOMOTRICITE

Normal

Réflexes archaïques (1 à 5 mois)

- Succion, déglutition
- Moro
- Marche automatique
- Réflexe d'allongement croisé
- Grasping (MS et MI)
- Points cardinaux

Préhension

- 3 mois : involontaire, au contact
- 4 mois : cubito-palmaire
- 6-8 mois : porte à la bouche, d'une main dans l'autre
- 8 mois : pince I-V
- 9-12 mois : pince pouce index
- 1 an : lâcher volontaire, donne sur ordre

Posture

- 1 mois : soulève le menton en DV
- 2 mois : plus d'hypertonie en flexion, se retourne du côté sur le dos
- 3 mois : tenue de la tête, se retourne ventre-dos
- 6 mois : assis avec soutien
- 8 mois : assis sans appui, rampe
- 9 mois : 4 pattes, debout avec appui
- 12-18 mois : marche
- 2 ans : court, monte escaliers
- 3 ans : tricycle
- 4 ans : appui monopodal

Sensori-motricité

- 1 mois : sourire réponse
- 3 mois : suit du regard latéralement sur 180°, joue avec ses mains
- 6 mois : reconnaît les visages familiers
- 9 mois : fait les marionnettes, bravo, au revoir, peur de l'étranger
- 10 mois : cherche un objet caché
- 1 an : boit au verre
- 18 mois : gribouille, imite sa mère
- 2 ans : obéit aux ordres simples, fait une tour de 6 cubes
- 3 ans : s'habille seul, joue avec les autres, dessine un rond
- 4 ans : dessine un carré, jeux collectifs
- 5 ans : utilise le couteau
- 6 ans : latéralisation

Pathologique

Hyperactivité

- Instabilité motrice, intellectuelle et affective persistant après 3-4 ans, surtout H.
- ***Clinique :*** hyperactivité, impulsivité, distractibilité, irritabilité, labilité émotionnelle, énurésie, troubles du sommeil, retard de langage
- ***Complications :*** échec scolaire, troubles oppositionnels, troubles des conduites, personnalité psychopathique, abus de substances
- ***Bilan :*** entretien++, scolarité, clinique, bilan psychomoteur et orthophonique, tests d'efficience intellectuelle et de personnalité, **questionnaire de Conners**
- ***Dg différentiels :*** psychose infantile, RM, TC sévère, tumeur cérébrale, cécité, barbituriques, environnement défavorable
- ***Traitement :*** psychothérapie et guidance parentale, aide pédagogique, Ritaline en 2 prises, +/- à arrêter pendant le we et les vacances

Tics

- ***Simples/complexes***
- ***Transitoires :*** disparaissent en moins d'un an
- ***Chroniques :*** durent plus d'un an
- ***Maladie de Gilles de la Tourette :*** H++, invalidant, 2-15 ans, souvent association à névrose obsessionnelle, traitement par Orap 2mg/j ou autre NLP, psychothérapie comportementale avec relaxation/hypnose

Dyspraxies

- Troubles de l'organisation du schéma corporel et des représentations spatio-temporelles sans lésion organique
- ***Clinique :*** grande maladresse, gestes lents, QIv>QIp, mauvaise structuration du schéma corporel, retard de raisonnement logicomathématique
- ***Complication :*** échec scolaire, troubles relationnels
- ***Traitement :*** rééducation psychomotrice et psychothérapie

Stéréotypies

- Comportements répétitifs sans but
- ***Etiologies :*** RM profond, autisme, schizophrénie, sd de Rett => évolution chronique
- ***Traitement (peu efficace) :*** NLP

Q. 32 - DEVELOPPEMENT DE L'ALIMENTATION

Vomissements psychogènes

- Nourrisson de plus de 6 mois
- Vomissements avec ou sans efforts de contraction abdominale, surtout lors des situations de stress
- Anorexie

Anorexie du nourrisson

- ***Clinique***
  - surtout entre 6 et 9 mois
  - apparition progressive/brutale
  - opposition active lors des repas/gavage, vomissements secondaires
  - croissance conservée, nourrisson vif
  - comportements inadaptés de la mère
  - éliminer pathologie organique, rechercher état dépressif
- ***Evolution***
  - risque de retard de croissance
  - régression rapide des troubles ou persistance pendant plusieurs années
- ***Traitement***
  - rassurer++, conseils sur la nutrition et le comportement
  - en cas de persistance des troubles, hospitalisation avec séparation du milieu familial, psychothérapie familiale

PICA

- Consommation répétée de substances non nutritives, à partir de 1-2 ans.
- Rôle des carences affectives graves, autisme, RM.
- !! saturnisme en cas d'ingestion de peinture au Pb
- Recherche r une carence martiale qui modifie le goût !

Mérycisme

- Garçon ++
- Régurgitations répétées de nourriture avec perte de poids après une période sans trouble.
- ***Clinique***
  - nourriture partiellement digérée, ramenée dans la bouche puis crachée (parfois réavalée)
  - ruminations
  - appétit conservé
  - AEG précoce, hypotonie axiale
  - Angoisse, éléments dépressifs
  - Pas de vomissements
- ***Evolution***
  - !!! mort
  - troubles du comportement alimentaire à long terme
  - rôle fondamental de la relation à la mère
- ***Traitement***
  - hospitalisation
  - rétablissement de la relation mère-enfant
  - nutrition avec surveillance de l'état somatique

Q. 32 - DEVELOPPEMENT DU CONTROLE SPHINCTERIEN

Contrôle sphinctérien diurne vers 18 mois, nocturne avant 4 ans (2-3 ans).

Encoprésie

- Garçon ++
- Emissions fécales répétées dans des endroits non appropriés, involontaire ou délibérée, pendant plus de 6 mois, après l'âge de 4 ans
- Souvent après période de continence fécale, souvent diurne avec rétention volontaire
- ***FDR***
  - évènements anxiogènes,
  - expériences précoces liées à la défécation,
  - pb. familiaux
- ***Clinique***
  - diurne
  - recherche de troubles associés (DA, énurésie, **constipation**...)
  - rechercher malformation anale, tonicité anormale du sphincter anal=> ASP pour rechercher fécalome
  - disparition spontanée souvent à l'adolescence
- ***Dg différentiel***
  - incontinence anale malformative (spina bifida) /post op
  - diarrhées chroniques avec accidents
  - RM associé
  - Pathologie organique (Hirschprung)
- ***Etiologies***
  - dépression
  - RM
  - Psychoses, organisations perverses
  - Hyperactivité avec déficit attentionnel
  - Encoprésie réactionnelle
- ***Traitement***
  - prévention++, thérapies parents-enfants
  - mesures comportementales
  - **traitement constipation associée++**

Enurésie

- ***Clinique***
  - ➢ miction active involontaire, diurne ou nocturne après l'âge normal de l'acquisition de la propreté (> 4 ans)
  - ➢ pas de trouble organique
  - ➢ amélioration spontanée
  - ➢ troubles associés : anxiété, potomanie, bégaiement, dyslexie
  - ➢ Etiologie inconnue !!
- ***Traitement***
  - ➢ pas avant 5 ans
  - ➢ RHD en première intention : pas d'eau le soir !!!
  - ➢ Mesures comportementales, psychothérapie : avertisseur sonore, tenue d'une feuille quotidienne sur l'énurésie, par l'enfant
  - ➢ Chimiothérapie : Minirin+++ (desmopressine) 2 pulvérisations nasales le soir au coucher !!! intoxication à l'eau. Traitement pendant 3 mois puis baisse progressive

Instabilité vésicale

- Contractions de la vessie au cours du remplissage avec fuites diurnes et nocturnes, urgences mictionnelles, impériosité, pollakiurie... Parfois rétention stercorale associée.
- ***Examen clinique normal.*** Parfois infections urinaires à répétition, reflux vésico urétéral.
- Pas de BUD sauf forme atypique/échec du traitement (écho : épaississement paroi vésicale, résidu post mictionnel).
- ***Traitement :*** oxybutynine (Ditropan) 0,2 à 0,5 mg/kg/j pendant 3 mois, puis diminution progressive !!!EI : constipation

Rapport ANAES d'évaluation des systèmes d'alarme dans l'énurésie nocturne primaire monosymptomatique (2003)

- Efficacité des alarmes paraît supérieure à celle de la Desmopressine à long terme
- Succès majoré en associant les 2 traitements
- Problème d'observance à long terme avec les systèmes d'alarme
- Participation active de l'enfant et de sa famille nécessaires
- Nécessité d'une information et d'une éducation par le médecin
- Problème du coût

Q. 32 - DEVELOPPEMENT DU LANGAGE

- ***La compréhension précède la réalisation.***
  - ➢ 1-3 mois : gazouillis
  - ➢ 7-9 mois : disyllabes
  - ➢ 10 mois : 1er mot, 1 an : 5-10 mots
  - ➢ 2 ans : combinaisons de plusieurs mots, 200 mots
  - ➢ 3 ans : « je », phrases, prépositions
  - ➢ 5-6 ans : système phonétique complet maîtrisé

- ***Dyslexie, dysorthographie***
  - ➢ Clinique
    - H++, ATCD fam.
    - niveau intellectuel normal (évaluation QI++)
    - pas de causes perturbant l'apprentissage
    - persistance des troubles, confirmés par un bilan orthophonique
    - pas de déficit sensoriel
  - ➢ Traitement
    - Rééducation orthophonique

- ***Trouble articulatoire***
  - ➢ Par positionnement incorrect des lèvres/ de la langue, imprécision du mouvement, constitution anormale des organes

- ***Dysphasies***
  - ➢ Trouble du langage oral avec handicap massif, pas d'atteinte organique
  - ➢ Clinique : retard de langage mais communication non verbale conservée, hypospontanéité verbale, troubles de la compréhension et de l'évocation, dissociation automatico-volontaire, QIv<QIp. !! échec scolaire
  - ➢ Traitement : rééducation orthophonique et psychothérapie

- ***Trouble de la parole***
  - ➢ Altération dans l'apprentissage des mots, au delà de 6 ans

- ***Retard simple de langage***
  - ➢ Décalage dans l'élaboration du langage et la chronologie normale des acquisitions. Evolution spontanément favorable

- ***Bégaiement***
  - ➢ Trouble du débit élocutoire, souvent associé à des tics

- ***Aphasie***
  - ➢ Atteinte objective du SNC. !! éliminer des POCS (sd de Landau-Kleffner : faire un EEG)

Q32. TROUBLES DU SOMMEIL

Normal :

- nouveau-né dort 18 à 21h / j
- 1-4 ans : 13h/j
- 10-14a : 8h/j
- 50% du sommeil est paradoxal chez le nourrisson, 20% à partir de 10 ans

Terreurs nocturnes :

- surviennent en stade IV du sommeil lent
- 2-5 ans
- non calmées par les parents
- on peut observer des manifestations somatiques
- se méfier si au-delà de 7 ans

Q. 32 -DEVELOPPEMENT DE L'INTELLIGENCE

Normal

1/ Chronologie

- intelligence sensori-motrice de 0 à2 ans
- période préopératoire de 2 à 7 ans
- période opératoire de 7 à 12 ans
- raisonnement abstrait de 12 à 16 ans

2/ Tests

- nourrisson : Brunet Lézine (Qd)
- 3 ans 10 mois à 6 ans 7 mois : WPPSI et 6 ans 4 mois à 16 ans 8 mois WISC-R, 16 à 79 ans WAIS-R =>QI =100X âge mental/âge chronologique (échelles de Weschler)
- !!QI ne dépend pas de l'âge !
- pathologies invalidant les résultats : surdité, dysphasie, hyperactivité, troubles anxieux, états dépressifs, autisme
- QIp<QIv : trouble acquisition arithmétique, dyspraxie, trouble neurologique
- QIv<QIp : bilinguisme mal acquis, dyslexie, dysorthographie, dysphasie

Retards mentaux

- DSM IV : QI<70, association à déficit de fonctionnement adaptatif, début des troubles avant 18 ans
- H++

1/ Clinique

- pas de tenue de tête, persistance des réflexes archaïques, PC trop petit ou trop grand
- examen somatique complet : courbes de croissance, examen neuro, dysmorphies, taches cutanées
- troubles associés : somatiques ou psy

2/ Classification

- intelligence limite : 70-85
- retard léger : 50-70 (possible scolarité jusqu'au CM2)
- retard moyen : 35-70
- retard grave : 20-35 (quelques mots)
- retard profond <20 (souvent malformation SN associée)

3/ Etiologies

- <u>inconnue</u> (30-40%)
- <u>atteinte endogène++ :</u> chromosomique (Klinefelter, Turner, T21, X fragile), phénylcétonurie, mucopolysaccharidose, hydrocéphalies malformatives, dysplasies neuro-ectodermiques congénitales (Bourneville, angiomatoses, Recklinghausen) (génétique : 50%)
- <u>encéphalopathies acquises :</u> embryopathies infectieuses, souffrance cérébrale périnatale, encéphalites, sd de West, traumatismes, carences affectives et sociales

4/ Explorations

- Fonction du contexte clinique+++ (sérologies TORSCH, TDM, IRM, FO, audiogramme, bilan métabolique, EEG, bilan thyroïdien, caryotype…) mais répercussions++ : bilan orthophonique, psychomoteur, pédagogique, éducatif, génétique

5/ PEC

- Instituts spécialisés, psychothérapie (parents++), parfois NLP
- Orientation par la MDPH

6/ Dg différentiels : échec scolaire

- QI>130, troubles attentionnels, sensitifs, contexte familial, troubles anxieux et de l'humeur, autisme…
- **Phobies scolaires**

Q. 33 - DEPISTAGE DES TROUBLES VISUELS (ANAES 2002)

Définitions :

- **Amblyopie** : insuffisance uni ou bilatérale de certaines aptitudes visuelles, principalement de la discrimination des formes, qui entraîne chez l'enfant un trouble de la maturation du cortex visuel irréversible en l'absence de ttt.
- **Amblyopie organique** : due à une cause organique (où qu'elle soit sur le système visuel)
- **Amblyopie de privation** : absence de stimuli sur la rétine (récupération possible si arrêt de l'obstacle rétinien)
- **Amblyopie fonctionnelle** : aucune lésion apparente ne peut expliquer la baisse d'acuité visuelle (cf strabisme, troubles de la réfraction)
- Amblyopie mixte

L'amblyopie constituée n'est réversible que pendant une période sensible (au mieux avant 3 ans, mais possible jusqu'à 6-7 ans)

Facteurs amblyogènes

- **Troubles de la réfraction** (prévalence 1,4-20%): myopie, astigmatisme, hypermétropie
- **Strabisme** (prévalence 3-9%)
- Atteintes organiques de l'œil : **rétinoblastome**, rétinopathie, **cataracte**, opacités cornéennes, nystagmus, glaucome congénital
- Obstacles sur le trajet des rayons lumineux (ptosis, hémangiome, occlusion de l'œil)

Moyens du dépistage

a) Avec signes d'appel :

- avant 6 mois : anomalie des paupières, globes oculaires, conjonctives, cornée, pupilles, **strabisme** constant au-delà de 4 mois, nystagmus, torticolis, **anomalie du comportement** (absence d'intérêt aux stimuli visuels, pas de clignement à la menace, pas de réflexe de fixation après 1 mois, pas de poursuite oculaire après 4 mois, pas d'acquisition de la préhension volontaire après 5 mois, plafonnement ou errance du regard, signe oculo-digital : l'enfant se touche les yeux)
- 6 mois-acquisition de la parole : enfant qui se cogne, tombe, bute sur les obstacles, plisse les yeux, ferme un œil au soleil, photophobe
- après acquisition de la parole : picotements et brûlures oculaires, gène visuelle de près ou de loin, diplopie, **céphalées** en fin de journée

⇨ examen ophtalmo avec étude de la **réfraction après cytoplégie**. En urgence si anomalie de la cornée, **leucocorie,** nystagmus récent. !! Skiacol contre-indiqué en cas de convulsions

b) ATCD favorisant l'apparition d'un facteur amblyogène

- prématurité <32SA, rétinopathie du prématuré, lésions cérébrales du prématuré
- PN <2500g et surtout <1500g
- IMC, troubles neuromoteurs
- Craniosténoses, malformations de la face
- Embryofoetopathies, expositions in utero à la cocaïne ou l'alcool
- ATCF familiaux de troubles de la réfraction ou de strabisme

⇨ bilan visuel à la naissance, examen ophtalmologique avec réfraction sous cytoplégie entre 3 et 12 mois

c) Pas de facteur de risque, pas de signe d'appel

Bilan visuel systématique à la naissance, entre 9 et 15 mois (cf carnet de santé), entre 2 ans et demi et 4 ans

Modalités du dépistage

a) Dans les 8 premiers jours de vie

- interrogatoire des parents à la recherche de FDR
- examen externe de l'œil : paupières, symétrie des globes oculaires, examen de la sclérotique/conjonctive/iris/pupilles (noires, rondes, même taille) avec lampe
- recherche des réflexes visuels normaux : réflexe d'attraction du regard à la lumière douce, RPM, réflexe de fermeture des paupières à l'éblouissement

⇨ si anomalie : examen ophtalmologique spécialisé

b) Entre 9 et 15 mois

- interrogatoire des parents : signes d'appel, FDR
- examen externe de l'œil
- recherche des réflexes visuels : id première semaine de vie, réflexe de **fixation** (1 mois), réflexe de **clignement à la menace** (3 mois), réflexe de maintien du parallélisme des axes visuels (3 mois), réflexe de **poursuite oculaire** (4 mois), réflexe de convergence (4 mois)
- recherche d'une défense à l'occlusion : on fait fixer un objet à l'enfant puis on cache un œil puis l'autre : si l'enfant refuse l'occlusion d'un œil mais accepte l'autre, il est suspect d'amblyopie (œil qu'il accepte)
- dépistage du strabisme : étude des **reflets cornéens**, **test de l'écran** unilatéral puis alterné de près, lunettes à secteur de dépistage
- estimation de la vision stéréoscopique de près à partir de 6 mois (test de Lang)

⇨ si anomalie : examen de la réfraction sous cytoplégie

c) Entre 2 ans et demi et 4 ans

- examen externe de l'œil
- recherche du RPM
- recherche d'un strabisme
- mesure de l'acuité visuelle de loin (images ou lettres : Cadet, Sander-Zelonghi, à 2,5m), anormale si <7/10 ou différence >2/10 entre les 2 yeux
- estimation de la vision stéréoscopique : test de Lang

⇨ si anomalie : examen de la réfraction sous cytoplégie

d) au-delà de 4 ans

cible placée à 5m, on teste la vision des couleurs

Etude paraclinique

- **Nystagmus optocinétique** : symétrique entreM6 et 2 ans, étudie la fonction fovéolaire (mesure AV en fonction de l'espace entre deux bandes de la cible qui provoque le nystagmus)
- **PEV** par flashs ou damiers (étudie la mâturation visuelle)
- **Electrorétinogramme** (étude des photorécepteurs et cellules bipolaires) (dès la naissance)
- Electroencéphalographie quantifiée, cartographie cérébrale
- Electrooculogramme à partir de 10 ans, étudie la rétine externe
- Etude du CV à partir de 5 ans, de la vision des couleurs à partir de 6 ans

Causes de cécité bilatérale chez l'enfant

- *Anomalies du segment postérieur* : rétinoblastome, hémorragie vitréorétinienne, albinisme, rétinopathie du prématuré, maculopathie infectieuse, atrophie optique, colobome du nerf optique
- *Anomalies du segment antérieur* : glaucome, cataracte, colobome
- *Pathologies rétiniennes (ERG anormal):* rétinoschisis, dystrophies rétiniennes, amaurose de Leber
- *Asymétrie des PEV, ERG normal* : albinisme, gliome des voies optiques, pathologies cérébrales
- *PEV non analysables* : défaut de mâturation cérébrale, cécité d'origine neurologique **!! penser au syndrome de West**

Q. 33 - SUIVI DE L'ENFANT

Croissance staturo-pondérale

- PC avant M3 : PC=T/2+10=> 50cm à 4 ans
- Valeurs normales : 3ème-97ème percentile (+/- 2DS)

Suivi des vaccinations

(cf. tableau)

Alimentation

(diversification vers M4-6)

Examens de santé obligatoires

- Adresser une copie à la CAF, transmission au médecin de PMI ou à la DDASS
- ***Carnet de Santé à remplir++***
- ***Certificat du 8ème jour :***
  - ATCD maternels, accouchement, état de l'enfant à la naissance, mode d'alimentation, +/- BCG, test d'audition, anomalies congénitales, pathologies de la première semaine de vie
  - Ictère/cyanose/dyspnée/souffle cardiaque/ pouls fémoraux/HMG/SMG
  - Examen auditif (OEA) et oculaire
  - Tonus, hanches, fosses lombaires
  - Dépistages systématiques : phénylcétonurie, hypothyroïdie, 17 OHP (bloc en 21 hydroxylase),mucoviscidose, drépanocytose (selon ethnie), +/- NFS , groupe Rh
- ***Examen du 9ème mois :***
  - Croissance staturo-pondérale, développement psychomoteur, malformations, anomalies neurosensorielles
  - Vérification des vaccins en cours : DTCP, HIb, HBV
  - Diététique, vitamines, fluor, Fer, conditions de vie, sommeil
  - Examen clinique (tient assis, pince pouce index, réagit à son prénom...)
  - Dépistage du saturnisme
- ***Examen du 24ème mois :***
  - développement somatique (dents++)
  - développement psychomoteur
  - ATCD, troubles du sommeil et de l'alimentation
  - Troubles sensoriels, atteinte SNC/cardiorespiratoire, digestive, malformations
- ***De 2 à 5 ans :*** entrée en maternelle, dépistage des infirmités et inadaptation, développement, évolution de la latéralité (fixée vers 6 ans)

Médecine scolaire

- ***Dépend du Ministère de l'Education nationale***
- ***Examen à 6 ans :***
  - Entrée en CP
  - Examens biométriques et sensoriels, troubles de l'adaptation, infirmités, latéralité
  - Tests graphomoteurs (reproduction graphique) et graphoperceptifs, compétences neurosensorielles
  - Dialogue, statique vertébrale++, état bucco dentaire, environnement
- ***Examen d'orientation en 3ème :***
  - écoute, dialogue, confidentialité
  - rechercher des signes de mal être
  - conseils sur l'orientation, le dialogue familial
  - examen clinique
- ***En classes spécialisées :*** examens annuels souvent
- possibles examens sur demande (inadaptation physique/sportive)
- ***Action médicopsychologique***
- ***Interventions en situations d'urgence*** (médicales ou sociales)
- ***Missions ciblées :*** dépistage sensoriel, protection vaccinale++
- ***Protection des élèves :*** maltraitance, infections (méningites, TIAC, BK), intégration des enfants handicapés, prévention des risques professionnels
- ***Education à la santé :*** hygiène, sommeil, alimentation, prévention obésité/MST, éducation à la sexualité, drogues/tabac/OH, enfance maltraitée
- ***Missions épidémiologiques, liens avec partenaires éducatifs***

Q. 35 - ANOMALIES DU DEVELOPPEMENT BUCCO-DENTAIRE

Développement normal :

- Dents lactéales (6-30 mois) (51 à 85, de droite à gauche et de haut en bas) : incisives 6mois, molaires 12-36 mois, canines 18-24 mois
- Dentition définitive (à partir de 6 ans) (11 à 48) : incisives 6 ans, canines 11 ans, dents de sagesse 17-25 ans

Anomalies de nombre et de forme

- ***Hypodontie (2-9%) :*** de 1 à 4 dents. Formes familiales avec agénésie des incisives latérales (AD, « en grain de riz »), agénésie des 2èmes prémolaires (gène MSX1), dysplasies ectodermiques, sd EEC (dysplasie ectodermique, ectrodactylie, fente faciale, AD)
- ***Taurodotontisme*** : anomalie du volume de la chambre pulpaire, dans le sd de Turner ou les anomalies du chromosome X. !! inclusions
- ***Macrodontie***

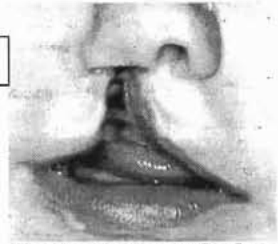
Anomalies des tissus calcifiés

- ***Atteinte de l'émail*** => caries, usure, érosion, fluorose à partir de 1mg/kg/j, hypocalcémie, maladie coeliaque
- ***Atteinte de la dentine :*** dents en sucre d'orge (AD)

Anomalies du remplacement dentaire

- Retard au delà de 2 ans. Indépendant de la croissance somatique sauf dans sd génétiques (dysostose cléido-crânienne) et anomalies métaboliques (rachitisme vitaminorésistant non traité), T21, hypothyroïdie, obstacle mécanique
- Eruption précoce : puberté précoce ? hyperthyroïdie ?

Fentes labio-palatines



Fente labio-palatine

- 1/1500 à 1/700 naissances, souvent isolées
- Rôle de facteurs génétiques et tératogènes (tabac, antiépileptiques)
- Sd : gène MSX1 avec fente+ agénésies dentaires, **sd de Di George** et délétion 22q11 (agénésie thymique, pas de parathyroïdes, déficience immunité cellulaire, maformations cardiaques conotroncales) = sd vélocardiofacial
- Peuvent être labiales isolées, labiales et maxillaires, labiales et maxillaires et palato-vélaires

Sd des 1er et 2ème arcs

- ***Sd branchio-oto-rénal***
- ***Sd de Treatcher-Collins-Fransceschetti :*** dysostose mandibulo-faciale (hypoplasie mandibule, malaire, atrésie auriculaire, malformations palpébrales, anomalies charnière cervico-occipitale, fente palatine, bec de lièvre..)
- ***Microsomie hémifaciale :*** sd de Goldenhar, avec dysplasie oculo-auriculaire (fistules borgnes, appendices surnuméraires, dermoïde épibulbaire), trbles déglutition

Anomalies de la croissance faciale



Sd de Pierre Robin

- ***Sd de Pierre Robin :*** rétrognathie, fente palatine postérieure, glossoptose, troubles de la déglutition et respiratoires, palais ogival, RGO, malaises
- ***Hypoplasie faciale médiane*** avec obliquité des fentes palpébrales et hypertélorisme
- ***Prognathie et rétrognathies*** mandibulaires à partir de 3 ans

Maladies buccodentaires de l'enfant

- **Dépistage 2 fois par an**
- **Caries** => prévention fluorée (0,05mg/kg/j), brossage des dents et détartrage. FDR : saccharose, diabète, dysthyroïdie, mauvaise hygiène, plaque dentaire, bruxisme, parodontopathie
- **Gingivites** =>hygiène++, !! hémopathies, déficit en vitamine C et D, diabète, hyperthyroïdie
- **Parodontites** !!! expulsions dentaires. Si forme aiguë : urgence !! (atteinte incisives> et premières molaires surtout)
- Anomalies orthodontiques
- **Stomatites** : vésiculeuse (HSV, coxsackie A, VZV, grippe), maladies bulleuses, impetigo, candida, hémopathies, médicaments
- **Aphtes** : vulagaire, dans le cadre d'une maladie de Crohn ou de Behcet, dans le cadre d'un sd de Marshall

Q.36 - RETARD DE CROISSANCE STATURO-PONDERAL

Définition

- Si taille et ± poids situés en dessous du 3ème percentile → correspond à une taille située en dessous de – 2 DS
- Ou une taille discordante avec la taille cible calculée des parents
- Ou une vitesse de croissance anormale pour l'âge +++

Facteurs influençant la croissance

- ***Génétique***
- ***Nutritionnels***
- ***Affectifs***
- ***Endocriniens :***
  - Hormone de croissance :
    - Sécrétion pulsatile (essentiellement nocturne) par l'hypophyse
    - Stimule sécrétion d'IGF-1 par le foie → agit sur cartilage de croissance
    - Sécrétion de GH contrôlée par 2 facteurs hypothalamiques : GHRH(+) et somatostatine (-)
  - Hormones thyroïdiennes : stimulent la sécrétion de GH et stimulent la maturation osseuse (hypoT : retard d'âge osseux et statural ++)
  - Hormones sexuelles (estradiol et testostérone)
    - Augmentent vitesse de croissance à la puberté :stimulent GH
    - Action directe sur cartilages de croissance
    - Soudent les cartilages de croissance
  - Glucocorticoïdes : excès ralentit la croissance

Terminologie

- ***Age chronologique (AC) :*** âge de l'état civil
- ***Age statural (AS)*** : âge de l'enfant sur les courbes de taille
- ***Age osseux (AO)*** : niveau de maturation osseuse sur Rx
- ***Taille cible :*** en fonction de la taille des parents (taille que devrait avoir l'enfant si n'intervenaient que des facteurs génétiques) :

$$\frac{\text{Taille père (cm) + taille mère (cm) + 13 si garçon – 13 si fille}}{2}$$

- ***Indice de dénutrition de 4 mois à 4 ans*** : Périmètre brachial/PC < 0,28

Diagnostic

- ***Courbe de croissance*** du carnet de santé : fait le dg, voire l'étiologie !
- ***Interrogatoire :*** ATCD fam. (taille, poids, âge pubertaire des parents), déroulement de la grossesse, taille et poids de naissance, terme, existence de signes anormaux (diarrhée chronique, soif ou polyurie, toux répétée, ictère, douleurs abdominales, vomissements), existence d'une pathologie connue, corticoT, contexte psychoaffectif anormal, état nutritionnel
- ***Examen clinique :*** anomalie viscérale ou dysmorphique, TA, stade pubertaire de Tanner, caractère harmonieux ou non, pathologie chronique

Etapes de la croissance

- ***De la naissance à 3 ans :*** croissance rapide non linéaire (facteurs génétiques++)
  - ➢ ***Taille :***
    - Naissance : 50 cm
    - 1 an : 75 cm
    - 2 ans : 85 cm
    - 3 ans : 95 cm
  - ➢ ***Poids :***
    - Naissance : 3 kg
    - Prise de 1 g/h le 1er mois (24 à 30 g/j) (→ 4 kg)
    - Prise de 20 g/j le 2ème mois (4,5 kg)
    - Le poids double à 5 mois (→ 6 kg)
    - Le poids triple à un an (→ 9 kg)
    - A 2 ans : 12 kg
    - A 3 ans : 14 kg
  - ➢ ***Périmètre crânien :***
    - Naissance : 35 cm (T/2+ 10 en cm)
    - 1 an : ↑ de 12 cm (→ 47 cm)
- ***De 4 ans à la puberté*** : taille augmente de façon linéaire (GH++)
  - Taille : 5 à 6 cm /an (Age X5 + 85 de 4 à 10 ans)
  - Poids : Age X2 + 8 de 1 à 10 ans
  - Courbes de poids et taille identiques chez filles et garçons
- ***Phase pubertaire :***

	Filles	**garçons**
Age	12 ans	14 ans
Vitesse de croissance	Accélération 9 cm/an	
Gain total moyen	24 cm	27 cm
Indicateurs de fin de croissance	• Gain statural < 2 cm/an • Age osseux > 16 ans • Indice de Risser : disparition du point d'ossification secondaire de la crête iliaque à la Rx	

Paraclinique

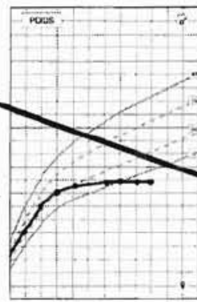
- ***Bilan minimum :***
  - ➢ Age osseux :
    - *< 2 ans :* **Rx hémisquelette gauche** (méthode de Lefebvre) Apparition des noyaux d'ossification : 0-3 mois : MI (nx fémoral < puis tibial >, puis cuboïdien
    - *2 ans à la puberté :* **Rx main et poignet gauches de face** → images comparées à l'atlas de Greulich et Pyle → apparition de l'os sésamoïde du pouce signe le début la puberté
    - *Après 14 ans :* **indice de Risser** (fin de la croissance)
    - *Si différence >2ans par rapport AC :* enquête étiologique
  - ➢ Dosage de IGF-1 plasmatique
  - ➢ Bio : NFS,VS, iono s., urée, créat, BU
  - ➢ Etio : Ac anti-gliadine et anti-endomysium, fer sérique, caryotype chez la fille, T4, TSH
- ***Test de stimulation de la GH*** (par arginine, ornithine, glucagon ou hypoglycémie insulinique contrôlée) : indiqué si vitesse de croissance très ralentie, ou infléchie après irradiation crânienne, ou association de retard de croissance et retard pubertaire : **il faut 2 test ⊕ pour porter le dg**

Courbe poids/taille
Poids et taille des parents

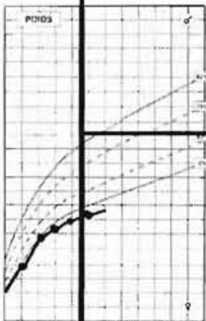
Pas de cassure : courbe régulière

Cassure de la courbe

- **Retard statural prépondérant**
  - **Endocrinien**
    - **AO <AC** → **Hyperplasie des surrénales,Sd de Cushing,Corticothérapie**
    - **AO<AS<<AC** → **Hypothyroïdie**
    - **AO=AS=AC** → **Retard pubertaire :**
      - surtout chez garçon
      - si fille : soupçonner Turner !: 0,05% des naissances. 45 X. Retard statural, impubérisme, hygroma kystique du cou, lymphoedème des extrémités, ptérygium coli. 10% sd Bonnevie Ulrich (œdème lymphatique). Rx : diminution de l'angle carpien, asymétrie des cotyles fémoraux. Pas de corpuscule de Barr au frottis buccal. **Traitement par GH++**
  - → **Nanisme psychosocial :**
    - vitesse de croissance , réponse variable aux tests à la GH, taux d'IGF1 effondrés – Critère Dg = accélération de la vitesse de croissance lorsque l'enfant est séparé de son milieu familial (carences affectives)– Anorexie mentale fréquente chez la fille après la puberté
- **Retard pondéral puis statural**



  → **Malnutrition**
  Maladie cœliaque
  Malabsorption (Crohn)
  Maladie chronique :
  - Hypoxie chronique : mucoviscidose, cardiopathies cyanogènes, anémies chroniques, thalassémie sévère
  - IRC, et autres maladies métaboliques : DID, DIN, sd de Fanconi, glycogénoses, mucopolysaccharidoses, mucolipidoses
  - Anorexie : retard pubertaire !!



AO=AS<AC

Déficit en GH :

- Retard de croissance **harmonieux**
- Forme néonatale : micropénis, ictère prolongé, hypoglycémie, anomalies ligne médiane (déficit antéhypophysaire associé++). IRM : agénésie du corps calleux ? agénésie septale ? sd de De Morsier avec dysplasie septooptique ? interruption de tige ?
- Forme précoce : visage poupin, ensellure nasale élargie, front bombé, peau et cheveux fins, adiposité abdominale **!! causes tumorales**
- Retard de taille à partir de 1 an, **cassure vers 2-3 ans**
- Dg ⊕ par **test de stimulation de GH** : pas d'élévation (<10 ng/mL)
- Recherche systématique de **déficit ante-hypophysaire complet**
- Etiologies :**CV** et **IRM +++** : **craniopharyngiome**,gliome du chiasma, astrocytome, irradiation, histiocytose X, traumatisme, idiopathique (50% des cas : **aspect d'interruption de la tige pituitaire** à l'IRM (composé de post-hypophyse ectopique, antéhypophyse petite, tige pituitaire interrompue), sd de Laron
  - ➢ Traitement par **GH de synthèse**

Retard simple :

- Constitution progressive pdt petite enfance, rarement très marqué, ATCD fam. de retard simple, souvent retard pubertaire → taille définitive souvent normale

AO=AC

RCIU (poids de naissance < -2DS), Prématurité

20% n'auront pas de rattrapage statural (sinon se produit avant 1an). Mauvais pronostic de taille

Dysmorphie

Maladie osseuse : dystrophies osseuses

- Achondroplasie
- Maladie des épiphyses ponctuées
- Dysplasie thoracique asphyxiante
- Hypochondroplasies, dyschondrostéose, dysplasie métaphysaire
- **Pycnodysostose** : maladie de Toulouse-Lautrec : (AR) micromélie, persistance fontanelle, hypoplasie mandibule, ostéosclérose diffuse du squelette

Dysmorphie

Sd dysmorphique congénital

- **Russel** :dysmorphie cranio faciale, bras courts, clinodactylie de l'auriculaire, hypertrophie unilatérale, tache café au lait
- **Cornélia de Lange** :hypertrophie musculaire généralisée, RM, troubles extrapyramidaux
- **Seckel** : nanisme à tête d'oiseau : microcéphalie, hypoplasie maxillaire, rétrognathie, implantation basse des oreilles, effondrement de la clairance de la GH
- **Smith Lemli Opitz** : microcéphalie, micrognathie, microstomie, épicanthus, syndactylies, anomalies des dermatoglyphes, anomalies génitales chez H, RM
- **Willi-Prader** : nanisme, obésité, RM, insuffisance génitale, DB, hypotonie sévère
- **Laurence Moon** :rétinite pigmentaire, obésité, RM, syndactylie, hypogonadisme hypogonadotrophique, atteintes cardiaques et rénales, nanisme, ataxie, nystagmus (AR)
- **Leprechaunisme** :dysmorphie avec aspect de vieillard, nez épaté, hypertélorisme, macroglossie, implantation basse des oreilles, cachexie, RM, hypertrophie des mamelons et organes génitaux, hypoglycémie, calcifications viscérales
- **Noonan** (AD) : avec sténose artère pulmonaire , cf Turner, fonction gonadique variable, caryotype normal
- **Pseudohypoparathyroïdie** : faciès arrondi, obésité, nanisme, brachy-métacarpie, F++, hCa_2+ et hP, souvent RM, PTH élevée (mais pas de réponse des tissus cibles !)

4 indications au traitement par GH de synthèse (AMM) :

- **Déficit en GH** : d'autant plus efficace que le déficit en GH est profond
- **Sd de Turner**
- **IRC**
- **RCIU**

Q. 37 - SEVICES A ENFANTS

Définitions

- Violences volontaires de la part des parents ou de personnes ayant autorité sur l'enfant pouvant être responsables de conséquences graves sur le développement de l'enfant

Epidémiologie

- 500000 enfants maltraités, en augmentation
- **300-600 morts/an**
- Surtout enfants de moins de 15 ans
- Législation : loi de 02/1994 (perpétuité pour agresseurs), loi de 07/1989 (protection de l'enfance décentralisée, 2 dispositifs)
- 3% de morts, 60% de récidives en l'absence d'intervention

Signalement	Judiciaire	Administratif
Qui ?	• La victime • Le médecin • Le maître d'école, le professeur • La gendarmerie • Les voisins	• Tout le monde, accord des parents indispensable
A qui ?	• Procureur de la république • Juge des enfants • Police • Brigade des mineurs	• Inspecteur de l'aide sociale à l'enfance (ASE)
Qui fait l'évaluation ?	• Juge des enfants • Procureur de la république	• Services sociaux de l'ASE
Mesures prises	• OPP • Placement en famille d'accueil • Aide éducative en milieu ouvert (AEMO) • Sanction pénale pour la famille • Déchéance parentale ou retrait des doits d'autorité parentale • Classement du dossier	• AEMO • Placement en famille d'accueil • Passation du dossier au juge d'instruction

Législation

- Loi de 02/1994 : perpétuité pour agresseurs
- Loi de 07/1989 : protection de l'enfance décentralisée, 2 dispositifs
- Toute personne qui a la conviction qu'un enfant subit des sévices à l'**obligation** de le signaler aux autorités (art. 434-3 CP) (mais article 226-13 applicable : secret médical)
- **Dérogation légale au secret médical** (art. 226-14 CP)
- Non signalement = non assistance à personne en danger (art.434-1 CP)

Maltraitance

Facteurs de risque

- Contexte psychosocial perturbé
- Enfant cible
- Grossesse non désirée, pathologies néonatales, ATCD fam.
- Handicap
- Personnalité des parents (troubles de la personnalité++), ATCD d'enfance maltraitée
- Parents jeunes, filiation particulière
- **Mais pas seulement !!**

Interrogatoire des parents

- Retard de consultation inexpliqué, refus des explorations et hospitalisation
- Banalisation des lésions constatées
- Nomadisme médical
- Lésions inexpliquées, histoire non plausible

Clinique : PHOTOS

- ***Lésions traumatiques :*** cutanéo-muqueuses (morsures, brûlures, ecchymoses, alopécie localisée), osseuses (fractures diaphysaires/arrachements métaphysaires/ fractures du crâne/ sd de Silverman : fractures multiples d'âge différent négligées, de topographie inhabituelle), viscérales, **HSD**++ (SBS) !! se méfier en cas d' « apparente » mort inexpliquée du nourrisson
- ***Lésions liées à une carence :*** hypotrophie, rachitisme, mauvaise hygiène, pas de vaccination, carnet de santé mal tenu, cassure staturo-pondérale
- ***Lésions psychiques*** : retard des acquisitions et du développement, hyperactivité, troubles du comportement et des conduites sociales, troubles du sommeil et de l'alimentation, anxiété

Paraclinique (systématique+++)

- ***Photos des lésions*** **(couleurs)**
- ***Biologie :*** NFS, TP, TCA, TS, fibrinogène
- ***Rx squelette complet :*** sd de Silverman, fractures sur sièges inhabituels++ (décollements épiphysaires, fragmentations métaphysaires, fractures diaphysaires et appositions périostées)
- ***FO :*** hémorragie rétinienne, DR, œdème papillaire, luxation du cristallin
- ***TDMc***
- ***Echo abdo et BU***
- ***Bilan phosphocalcique***
- ***Dosages toxiques...***

CAT

- ***Bilan paraclinique en urgence***
- ***Certificat médical descriptif (ITT >8j si grave),*** évaluer la gravité de la situation, rassurer !!
- ***En l'absence de danger immédiat :*** signalement administratif/ judiciaire, **bilan multidisciplinaire**
- ***Si danger immédiat :*** hospitalisation en urgence avec accord des parents/OPP, signalement rédigé par le médecin au Procureur qui délivre si besoin une OPP
- ***Evaluation*** des sévices endurés
- ***Soutien*** psy, entretiens avec les parents
- ***Prévention*** des sévices sur les autres membres de la fratrie

Signes de gravité :

- Enfant de moins de 2 ans/ handicapé
- Traumatismes multiples
- HSD, AEG, altération psychologique
- ATCD familiaux

Diagnostics différentiels :

- Enfant turbulent
- Cao-Gio
- Pathologies organiques : maladies hémorragiques, maladies osseuses, insensibilité à la douleur





Abus sexuels

Clinique

- F++ (par le père/beau père/frère/ oncle/ ami)
- Attouchements/actes sexuels/violences sexuelles
- Troubles du comportement chez l'enfant (TS, troubles sphinctériens++, obsessions de lavage, pbs scolaires, fugues, hyperactivité)
- Troubles psychosomatiques (anorexie++, céphalées, DA)
- Troubles « sexuels » (séduction)
- Pathologies somatiques :
  - lésions traumatiques génitales/anales,
  - vulvovaginite/bartholinite,
  - ADP inguinales
  - Grossesse
  - infections urinaires
- Interrogatoire de l'enfant et des parents+++ (toilette/change depuis l'agression)

Bilan

- Schéma daté et signé, certificat médical descriptif (ITT)
- Rassurer le patient
- Examen clinique complet, expertise : adresser aux **UMJ** si possible (examen spécialisé, traumatisant, ne pas répéter)
- Sérologies : TPHA, VDRL, VIH, HBV, HCV
- Prélèvements bactériologiques gynécologiques, recherche de sperme (< H72)
- Evaluer le risque de grossesse (béta HCG, stade pubertaire)
- Bilan médical de la fratrie

CAT

- Contact avec travailleurs sociaux
- Evaluer gravité de la situation
- **Hospitalisation en urgence+++**
- Psychothérapie de soutien
- Traitements spécifiques :
  - si risque de grossesse : Norlevo à H0 et H12
  - Josacine 50 mg/kg/j ou Vibramycine 200mg puis 100mg/j pendant 8 jours
- **Signalement judiciaire++**
- Traitement anxiété, dépression, troubles du sommeil

Q. 51 - L'ENFANT HANDICAPE : ORIENTATION ET PRISE EN CHARGE

Loi du 11 février 2005 : loi sur le handicap

- MDPH administrée par une commission exécutive présidée par le Président du conseil général et composée de représentants du conseil général, représentants d'associations de personnes handicapées, autres membres du groupement d'intérêt public.
- La **Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées** (CDAPH) prend les décisions relatives à l'ensemble des droits de la personne handicapée sur la base de l'évaluation réalisée par l'équipe pluridisciplinaire et du plan de compensation proposé.

Prise en charge médicale

Approche **pluridisciplinaire**++ : prise en charge motrice (verticalisation, complications orthopédiques), de l'épilepsie, respiratoire, dénutrition/RGO/fausses routes, infections urinaires, escarres...

- ***Services de rééducation fonctionnelle et réadaptation :*** dispensent des soins et assurent la scolarité. L'enfant y entre sur accord du médecin responsable du service.
- ***Services d'hospitalisation conventionnelle***
- ***Centres d'action médicosociale précoce (CAMSP) :*** dispensent des soins externes. Déficiences sensorielles, motrices, mentales. 0-6 ans
- ***Centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP)*** : pour les troubles neuropsychologiques de 3 à 18 ans. Centres de consultation.

Structures médico-éducatives

- ***Instituts médico-éducatifs (IME)*** : pour les déficits intellectuels essentiellement et les troubles du comportement. Assurent une scolarité spécialisée.
- ***Instituts thérapeutiques, éducatifs et pédagogiques de rééducation (ITEP) :*** jeunes dont les troubles du comportement perturbent gravement la socialisation et les apprentissages
- ***Instituts d'éducation motrice (IEM) :*** enfants dont le handicap physique restreint de façon importante leur autonomie
- ***Centres pour polyhandicapés***
- ***Instituts d'éducation sensorielle :***
  - Les Instituts nationaux de jeunes sourds (INJS) et l'Institut national des jeunes aveugles (INJA)
  - Des établissements privés ou gérés par des associations.
- ***Services de soins et d'éducation spéciale*** à domicile (SESSAD) : jusqu'à 20 ans, soutien à l'intégration scolaire ou à l'acquisition de l'autonomie

Scolarité

- L'inscription en **milieu ordinaire** est posée comme principe par la loi handicap. Rôle fondamental de la **CDAPH**
- L'équipe pluridisciplinaire élabore, pour chaque élève, un **projet personnalisé de scolarisation** (PPS) qui définit les modalités de déroulement de la scolarité et permet de coordonner l'ensemble des actions pédagogiques, psychologiques, éducatives, sociales, médicales et paramédicales. Etablissement du PPS PPS: à la demande de la famille, l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH élabore le projet personnalisé de scolarisation en tenant compte des souhaits, des compétences et des besoins de l'élève. A réception du projet, la famille a 15 jours pour faire ses observations.
- **Enseignement adapté en milieu ordinaire :**
    - dans les écoles maternelles et élémentaires : les classes d'intégration scolaire (**CLIS**) : destinées à accueillir des jeunes déficients mentaux (CLIS 1), sourds (CLIS 2) ou aveugles (CLIS 3), déficients moteurs (CLIS 4)
    - dans le second degré : certains établissements régionaux d'enseignement adapté (**EREA**) et les unités pédagogiques d'intégration (**UPI**).
- Etablissements scolaires spécialisés
- CNED (Centre National d'Enseignement à Distance) et professeurs à domicile éventuellement

Aides socio-économiques

- Rôle de la CDAPH qui donne un avis sur dossier : étude par des médecins, psychologues, assistantes sociales, enseignants, administratifs
- Carte d'invalidité en cas d'invalidité > 80%, qui permet l'attribution d'une 1/2 part d'impôt supplémentaire, baisse de la taxe d'habitation et de l'impôt foncier, transport scolaire gratuit, macaron GIC
- Allocation d'Education Enfant Handicapé (AEEH) quand l'enfant n'est pas hébergé dans un internat, avec exonération du forfait journalier en cas d'hospitalisation (6 niveaux, de 117, 72 euros à 982,15 euros en 2006)
- Prise en charge à 100% des soins médicaux

Q. 194 – DESHYDRATATION AIGUË DU NOURRISSON

Toujours !

- **Pesée +++ :** évaluer le pourcentage de perte de poids (! si pas de perte = 3ème secteur)
- **Carnet de santé**

Clinique

- ***Déshydratation extra-cellulaire :***
  - Perte de poids
  - Cernes péri-orbitaires, yeux creux
  - Dépression de la fontanelle
  - Pli cutané
  - Troubles hémodynamiques : tachycardie, pouls filant, hypoTA, oligurie, ↑ TRC, marbrures, extrémités froides
- ***Déshydratation intra-cellulaire :*** Perte de poids, soif, sécheresse des muqueuses, fièvre, hypotonie des globes oculaires, troubles de la conscience

Physiopathologie

- ***Particularité du NR :***
  - Secteur intracellulaire = extra-cellulaire = 50%
  - Ne peut pas exprimer sa soif : importance des pertes insensibles
  - Immaturité du rein : ↓ capacité de concentration et acidification des urines
- Donc toute sortie excessive non compensée = déshydratation sévère immédiate

Etiologies

- **Diarrhée aiguë+++**
- Vomissements, aspiration digestive (hyponatrémie, hCl), fistules digestives
- Occlusion intestinale
- Pertes rénales (tubulopathie, DIN, sd de levée d'obstacle, IRC)
- Causes endocriniennes : DID avec glycosurie, DI hypophysaire, ISR, hypercalcémie
- Iatrogènes : surcharge osmotique, surdosage en diurétiques
- Pertes sudorales (hyperthermie)
- Brûlures cutanées étendues , dermatoses
- Défaut d'apport

Complications

- Arrêt cardiaque par choc hypovolémique, décès
- Nécrose corticale du rein, néphrocalcinose des zones nécrosées à distance
- Tubulonéphrite aiguë en cas de collapsus sévère
- Thrombose des veines rénales avec hématurie, oligurie et gros reins

Critères de gravité

- <3 mois
- Perte de poids>10%
- Collapsus, hypernatrémie>170, pH<7,2, glycémie>10mM, CIVD

- IRA/IRC
- HSD, thrombose veineuse cérébrale, convulsion/coma par hypernatrémie
- Œdème cérébral en cas de correction trop rapide de la natrémie
- Hypokaliémie en cas de correction insuffisante d'une acidose

0 à 5 % de perte de poids	5 à 10 %	> 10 %
Soif, muqueuses sèches	Dépression de la fontanelle, cernes oculaires, pas de persistance du pli cutané	Persistance du pli cutané ++
• **Aucun examen** • **Traitement ambulatoire :** ➢ Soluté de réhydratation orale : Adiaril ➢ Proposé ad libitum : proposer le biberon toutes les 15 à 30 min, petites quantités ➢ 50 mL/kg pdt les 4 premières heures • **Au bout de 6 heures :** réintroduction de l'alimentation orale • **Surveillance :** poids, selles, vomissements	• **Discuter examens complémentaires** • **Essai de réhydratation orale** 100 mL/kg (y compris SNG) • **Si échec** →	• **Urgence :** hospitalisation et scope • **Remplissage vasculaire** si choc : sérum phy 20 mL/kg en 20 min • **Bilan en urgence :** ➢ iono s., glycémie, calcémie, urée, créat, protides ➢ BU, iono u. ➢ GDS ➢ Autres selon orientation • **Réhydratation IV :** ➢ VVP (ou voie centrale ou voie intra osseuse en urgence) ➢ Sérum salé isotonique 20mL/kg en 20 min puis 3L/m^2 de G5%, avec Na 2-3g/L, K 1,5g/L, Ca 1g/L • **Surveillance** des **5P** toutes les 6 heures : **P**oids-**P**ipi-**P**A-**P**ouls-**P**C

Q. 194 – DIARRHEE AIGUË DU NOURRISSON

Survenue brutale de selles trop liquides et/ou trop fréquentes

Evaluer immédiatement le retentissement

- **Perte de poids** (pesée + carnet de santé)
- **Déshydratation, tolérance hémodynamique**

Interrogatoire

- Date de début, caractéristiques des selles
- Signes associés : anorexie, vomissements, fièvre, douleur abdo, arthralgies, éruptions
- Retour d'un pays tropical, diarrhée dans entourage ou collectivité
- ATCD : ATB récente, pathologie digestive, ID ?
- Modification du régime alimentaire
- Courbe de croissance

Evaluer l'état d'hydratation

- Recherche de troubles hémodynamiques : TRC>3s, marbrures et extrémités froides, hTA, oligurie, tachycardie, polypnée, trouble de conscience
- Perte de poids, soif, muqueuses sèches, yeux cernés, fièvre, fontanelle déprimée, persistance du pli cutané

Examen clinique

- ***Abdominal :***
  - ➢ Masse abdominale, étranglement herniaire, boudin d'IIA, défense ou douleur, tympanisme, météorisme, ballonnement
  - ➢ Examen des selles : 4 types de diarrhées :
    - **Toxinique :** due à toxine bactérienne → activation de l'adényl cyclase membranaire : sécrétion active et massive d'eau et d'électrolytes → selles aqueuse et abondantes (cholériformes)
    - **Sécrétoire :** virus
    - **Invasive :** envahissement et destruction des entérocytes : ↓ de l'absorption intestinale + réaction inflammatoire (exsudation et saignements) : selles sanglantes et glaireuses
    - **Motrice** : selles molles et peu abondantes
- ***Général :***
  - ➢ Etat d'hydratation : poids…
  - ➢ Etat nutritionnel (PB/PC<0,28 : dénutrition)
  - ➢ Etat infectieux : T° (hypo ou hyperthermie), recherche de foyers infectieux (ORL : **otoscopie++**, urinaire, méningé, pulmonaire) et signes septicémiques : SM, frissons
  - ➢ Neuro : tb conscience, coma, **PC**, convulsions (shigellose, salmonellose, SHU, méningite virale, CCH)

Etiologies

- ***Virale 80% :*** **rotavirus** +++ (diarrhée sécrétoire), adénovirus
- ***Bactériennes*** :
  - Toxiniques et sécrétoires : vibrio cholerae, ECET, salmonelles mineures, staph. doré (TIAC)
  - Invasives (dysentériques) : salmonella typhi et paratyphi, Shigella, Yersinia, Campylobacter, ECEI, ECEH (! à souche O157H7 → SHU)
  - Mécanisme mixte
- ***Parasitaires***
- ***Autres causes +++ :***
  - Erreur diététique
  - Infections extra-digestives : méningites, OMA ++, infection urinaire, pneumonie
  - Allergie aux protéines de lait de vache
  - Post-ATB (!! Clostridium)
- ***A part :***
  - Fausse diarrhée d'une occlusion intestinale : IIA
  - Début aigu d'une diarrhée chronique
  - Diarrhée hyponatrémique (perte de sel) de l'insuffisance surrénale
  - Hyperthyroïdie, sécrétion de VIP (neuroblastome)

Complications

- ***DESHYDRATATION :*** le problème majeur
- ***Complications métaboliques :*** !! collapsus CV avec IRAF puis IRAO (thrombose des veines rénales, nécrose). Acidose métabolique, dysnatrémie, dyskaliémie. CIVD
- ***Allergiques :***
  - Fragilisation de la barrière intestinale → sensibilisation à certaines protéines allergisantes (lait de vache, soja)
  - Surtout chez enfant < 3 mois avec rotavirus
- **Dénutrition :** pertes protidiques et caloriques

Critères de gravité imposant l'hospitalisation

- Déshydratation > 8-10%, vts incoercibles
- Age < 3 mois
- Terrain : atopique, maladie cœliaque, mucoviscidose, résection intestinale, grande prématurité, immunodépression
- Importance des signes systémiques : frissons, pâleur, marbrures, troubles hémodynamiques
- Signes d'acidose métabolique : polypnée
- Troubles de conscience
- Existence d'une dénutrition
- Capacité de l'entourage familial à gérer le traitement

Examens complémentaires

- **Aucun la plupart du temps**
- ***Eventuellement :***
  - Selon état d'hydratation : ionogramme sanguin, fonction rénale, glycémie, iono urinaire, GDS, NFS
  - Recherche foyer infectieux
  - EPS si retour d'un pays tropical
  - Virologie des selles si épidémie hospitalière
- ***Indications de la coproculture :***
  - Diarrhée invasive
  - Retour d'un pays tropical
  - Immunodépression, terrain débilité
  - Diarrhée prolongée, manifestations systémiques sévères
  - Epidémie non contrôlée (pas virale)

Surveillance+++

- Peser le nourrisson tous les jours tant que persistent les selles liquides
- Maintenir le SRO tant que persistent les selles liquides
- Reconsulter si changement de comportement, vomissements incoercibles, modification des symptômes

Traitement

1/ Réhydratation

- solutions de réhydratation (1 sachet dans 200mL d'eau) hypotoniques (60mM de Na+, 74-111mM glucose)
- débuter précocement, même si vomissements (petites quantités fréquentes)
- SNG si biberon impossible !! CI : somnolence, troubles de conscience, iléus réflexe
- Perfusion si déshydratation >10%

2/ Réalimentation précoce

- poursuite allaitement maternel
- nourrissons <3 mois avec diarrhée à rotavirus, pendant 4-6 semaines : hydrolysats de protéines
- >3 mois : l'alimentation normale convient !! sauf si diarrhée sévère : on choisit un lait sans Lactose (Diargal)
- pour l'enfant avec alimentation diversifiée : préférer produits riches en amidon et pectines

3/ Traitements médicamenteux

- peu d'indications
- CI lopéramide <30 mois
- Silicates, probiotiques, racécadotril++
- ATB en cas d'atteinte bactérienne invasive : amoxicilline 50-100mg :kg/j pour E. Coli, Salmonelles ; Ceftriaxone 50mg/kg/j pour Yersinia/Salmonelles, Bactrim 30mg/kg/j pour Shigelle, Flagyl 30mg/kg/j pour Giardia, Erythromycine 50mg/kg/j pour Campylobacter

Q. 303 – DIARRHEE CHRONIQUE DE L'ENFANT

Examen clinique

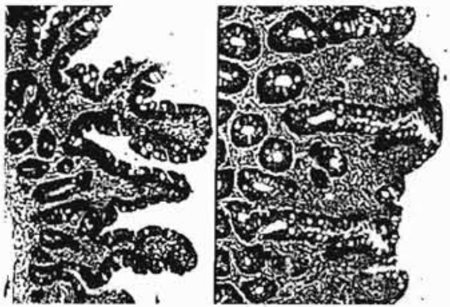
- Age avec mode d'alimentation
- Aspect des selles, odeur, stéatorrhée, sang, débris
- Infections extra digestives
- Courbe staturo-pondérale
- Météorisme abdominal
- Pâleur, teint carotinémique
- Œdèmes
- Anomalies de la peau et des phanères

Paraclinique

!!! renutrition avant en cas d'AEG, sous régime normal

- Examen des selles : pH, sucres réducteurs, pus, sang, coefficient d'absorption des graisses
- Recherche d'une stéatorrhée>3g/j
- Vitamines liposolubles
- Test au D-xylose : dosage xylosémie à 30min et 1h après injection de D-xylose
- Test de la sueur
- Rx tibia à la recherche d'une ostéopénie
- Biopsie intestinale
- Statut immunitaire

Etiologies



Malabsorption avec atrophie villositaire

Maladie coeliaque

- 1/30000, HLA DR 3 DQW2, rôle des CD4 et CD8=> atrophie
- ***Clinique***
  - diarrhée chronique (mais parfois constipation)
  - anorexie
  - changement de caractère
  - cassure de la courbe pondérale, parfois taille, baisse TA et amyotrophie
  - pâleur
  - météorisme abdominal
  - anémie hypochrome
  - entéropathie exsudative
- ***Paraclinique***
  - biopsie intestinale++ : atrophie villositaire **totale** (à répéter 2 à 3 fois)
  - Ac anti-gliadine (IgG et A)
  - Recherche d'auto-Ac : antiréticuline,antiendomysium, antitransglutaminase tissulaire
  - Epreuve d'exclusion-réintroduction+++
- ***Traitement***
  - régime sans gluten à voir avec diététicienne, et exclusion du lactose pendant 3 mois
  - le plus souvent à vie car risque de cancers (lymphome, épithéliome), mais !! conséquences nutritionnelles (ostéopénie)



Allergies aux protéines de lait de vache

Type I ou IV dans la classification de Gell et Coombs

1-7% des enfants, transitoire+++

- ***Clinique***
  - diarrhée chronique
  - urticaire, eczéma, dyspnée asthmatiforme, œdème de Quincke, choc anaphylactique, vomissements (type I)
  - malabsorption intestinale par hypersensibilité retardée (type IV) : diarrhée chronique, cassure courbe pondérale, anorexie, parfois constipation
  - colite ulcéro-hémorragique, rectorragies
  - ATCD d'atopie familiale
  - Début des symptômes dans le mois d'introduction des PLV ou parfois suite à diarrhée sévère chez le moins de 3 mois, et disparition si exclusion des PLV
- ***Paraclinique***
  - épreuve d'exclusion-réintroduction (vers 12-15 mois)
  - souvent hyperéosinophilie
  - anémie, hypoprotidémie
  - élévation des IgE totales et spécifiques des PLV
  - prick-tests++ (type I)/patch test (type IV)
  - biopsie intestinale : atrophie villositaire
- ***Traitement***
  - exclusion des PLV, bœuf, soja=> hydrolysats de PLV
  - acquisition de la tolérance aux PLV vers 12-15 mois, test de réintroduction vers cet âge et si échec refaire 6 mois plus tard
  - !! souvent terrain allergique par la suite

MALNUTRITION

Insuffisances pancréatiques (maldigestion)

Mucoviscidose
Sd de Schwachman : AR, neutropénie, dysostose des hanches/genoux/côtes

Maladies inflammatoires chroniques

Crohn
Colite ulcéreuse

Anomalies fonctionnelles du grêle

intolérance aux sucres :

- Suite à des lésions de la muqueuse intestinale ou par déficit congénital (saccharose et isomaltose le plus fréquemment).
- Odeur aigrelette des selles avec pH acide.
- Diarrhée en cas d'amidon ou de saccharose.
- Teint carotinémique=> test de charge en saccharose avec glycémies et sucre dans les selles, dosage des disaccharidases sur biopsies intestinales
- Tt : suppression complète du saccharose et de l'amidon

Entéropathies exsudatives
anomalies du transfert intestinal des graisses
déficits immunitaires

Anomalies anatomiques et troubles de la motricité digestive

Résections intestinales étendues
stase et pullulation microbienne
sécrétion hormonale pathologique

Côlon irritable

- Surtout de 6 mois à 4 ans, terrain familial.
- **Clinique** : diarrhée chronique, DA, exacerbation des signes lors d'infections ORL et de l'alimentation, selles molles fétides/ glaireuses avec parfois débris alimentaires, pas de retentissement nutritionnel, parfois teint carotinémique
- **Pas d'examens complémentaires** sauf si doute dg
- **Traitement** : correction des déséquilibres alimentaires, régime riche en fibres, graisses végétales, équilibré, parfois pansements intestinaux et modificateurs de la motricité intestinale (trimébutine) , salazopyrine en cas de colite microscopique

Sd post-gastroentérite aiguë

Q. 195 - DOULEUR ABDOMINALE ET LOMBAIRE DE L'ENFANT

Eliminer occlusion sur bride ou hernie étranglée, IIA+++, appendicite aiguë, urgences gynécologiques

⇓

Examen clinique

- ***Interrogatoire+++ :*** caractéristiques de la douleur à faire préciser, signes associés (fièvre, troubles du transit, vomissements, anorexie, gêne respiratoire, SFU, boiterie...), répercussions (modifications d'activité, pouls, modifications de couleur), traitements déjà pris, cycle menstruel et contraception, ATCD familiaux et personnels (notamment hypercholestérolémie, Hbpathie, UGD...), notion de traumatisme abdominal, contexte psy
- ***Inspection :*** pleurs, PA, FC, agitation, calme excessif
- ***Hyperpéristaltisme/silence auscultatoire***
- ***Respiration :*** ample (acidose)/ balancement ?
- Abdomen distendu ou non
- Cicatrices, ictère, état des conjonctives, éruption sur les membres
- ***Examen clinique complet*** (y compris ORL+++, neuro, cardiopulmonaire)
- ***Etat nutritionnel***
- ***Palpation abdominale :*** douleur provoquée (commencer par la partie non douloureuse), défense, contracture, masse..
- ***TR*** si besoin
- ***Palpation orifices herniaires et OGE***
- ***Mode d'évolution des signes au cours du temps***

Orientation étiologique en fonction du siège

Douleur FID	Appendicite++ avec fébricule, mais !! siège très variable !!
Douleur lombaire	PNA (fièvre, boiterie parfois), CN, sacro-iliite, spondylodiscite
Douleur HCG	CN, distension gazeuse sur constipation
Douleur médiane	Distension colique, appendicite en cas de fièvre, meckelite, adénolymphite réactionnelle, pancréatite aiguë avec irradiation vers omoplates
Douleur pelvienne :	Infection urinaire (SFU, parfois troubles de la défécation), pathologie ovarienne (kystes, GEU, tumeurs, salpingite)=> écho++
Douleur de l'HCD	Rechercher un subictère, Murphy ; si fièvre et arthralgies au retour de voyage penser aux hépatites ; rechercher un kyste hépatique
Douleur épigastrique	Ulcère, oesophagite (douleur exacerbée par les repas)
En l'absence de fièvre, douleur diffuse :	Penser aux coliques du nourrisson (rouge !), côlon irritable, pathologies chroniques décompensant (crises vaso-occlusives du drépanocytaire, polypnée et acidose du diabétique, sueurs/hypoglycémie/pâleur de l'insuffisance surrénale ou du saturnisme, maladie périodique, migraines/épilepsie abdominale)

Examens complémentaires

- Echographie abdominale+++ et pelvienne : suspicion IIA, appendicite +/-, trauma, torsion d'annexe, purpura rhumatoïde
- ASP (NHA, pneumopéritoine) et Rx thorax (pour éliminer pneumopathie)
- BU, ECBU
- NFS, glycémie, CRP, iono sang, +/- BHC, lipase et amylase, TP, TCA, sérologies hépatiques…
- Parfois TDM/IRM abdomino-pelviennes, ECG, UIV, pH-métrie

Appendicite aiguë : 0,3% des 0-15 ans

Clinique

- Douleur FID, défense, vomissement, fébricule, selles diarrhéiques/constipation, sepsis, psoïtis, attitude en chien de fusil, palper les orifices herniaires ; chez le nourrisson : anorexie, DA (pleurs, pas de jeux), vomissements, diarrhée, défense, déshydratation, AEG

Paraclinique

- ***Hyperleucocytose*** (HPNN), ***CRP*** : bonne VPN
- ***ASP :*** stercolithe, granité caecal, distension grêlique,signes occlusifs (NHA FID)
- ***Echographie abdominale :*** appendice non compressible, augmenté de calibre (> 5 mm), , épaisseur >2mm, appendice non compressible, fécalithe/abcès, infiltration de la graisse peri-appendiculaire, complications



Appendicite à l'échographie

Diagnostics différentiels

Adénolymphite mésentérique, purpura rhumatoïde, PNA, PNP base droite, torsion d'annexe...

!! localisations atypiques (<3 ans surtout)

- Boiterie et appendicite rétrocœcale
- Dysurie sans pyurie et appendicite pelvienne
- Réactions lymphoïdes (iléite terminale, ADP satellites)
- Mésocoeliaque : sd occlusif, DA périombilicales

Complications

- Péritonite généralisée (!!! déshydratation)
- Péritonites localisées (masse abdo à la palpation)

Traitement

- Chirurgie coelioscopie+++ : appendicectomie en urgence (Mc Burney)
- Ttt ATB (C3G et Métronidazole)
- Antalgiques, HBPM
- En cas de plastron, intervention différée de 3-6 mois

Complications du traitement

- ***Septiques :*** reprise des DA brutales, vomissements, AEG rapide, signes péritonéaux, TR douloureux=> réintervention
- ***Occlusion sur bride*** surtout dans les 2 premiers mois

Invagination intestinale aiguë

Clinique

- Enfant de 2 mois à 2 ans (pic à 9 mois), H, +/- infection virale récente
- ***Signes fonctionnels :***
  - ➢ Crise de pleurs ou de douleurs paroxystiques entrecoupées d'accalmie, avec pâleur
  - ➢ Anorexie
  - ➢ Vomissements alimentaires puis bilieux ± rectorragies
  - ➢ Apyrexie ++
- ***Palpation :***
  - ➢ Boudin d'invagination : masse ovoïde peu mobile rarement retrouvée
  - ➢ FID libre ++, empattement sous-hépatique
  - ➢ Défense localisée, contracture si péritonite
  - ➢ TR : rectorragies, ampoule rectale vide + palpation du boudin dans le rectum
- ***Examen général :*** orifices herniaires, cicatrice abdo, retentissement (déshydratation et hémodynamique)

Physiopathologie

- Pénétration du tube digestif proximal dans tube digestif distal, où il se retrouve en doigt de gant et progresse dans le sens du péristaltisme
- ***Conséquences :***
  - ➢ Compression artérielle (risque de nécrose ischémique et perforation), veineuse et lymphatique (œdème), nerveuse (accès de pâleur et vomissements)
  - ➢ Occlusion précédée d'un hyperpéristaltisme avec vidange intestinale et émission de mucus sanglant
- ***4 variétés anatomiques :***
  - ➢ Iléo-colique : boudin travers la valvule de Bauhin
  - ➢ Iléo-cæcale : boudin entraîne la valvule de Bauhin et l'appendice dans le côlon
  - ➢ Iléo-caeco-colique : traverse la valvule puis entraîne la valvule de Bauhin et l'appendice dans le côlon
  - ➢ Iléo-iléale : souvent IIA secondaire, ou sur diverticule de Meckel

Etiologies

- ***NR :*** idiopathique ++
- ***Enfant :*** secondaire ++ :
  - ➢ Adénolymphite mésentérique, appendicite
  - ➢ Purpura rhumatoïde, mucoviscidose, SHU
  - ➢ Tumeurs bénignes ou malignes
  - ➢ Malformation : duplication du grêle, diverticule de Meckel
  - ➢ Iatrogène : post-op, chimiothérapie (MTX)

Evolution

- ***Favorable*** freqt : guérison sans séquelles
- ***Récidives*** possibles, surtout si formes secondaires ou tt par lavement opaque
- ***Complications :*** hémorragie digestive, nécrose intestinale, perforation, collapsus

Paraclinique

- ***ASP F debout –couché systématique :***
  - ➢ Souvent normal
  - ➢ ± visualisation du boudin
  - ➢ ± signes d'occlusion ou de perforation
- ***Lavement opaque aux hydrosolubles ++***
  - ➢ ! que si hémodynamique stable, pas de rectorragies abondantes ni d'abdomen chirurgical, en présence d'un chir. car **diagnostique et thérapeutique**
  - ➢ Image d'arrêt du PC en cocarde face et pince de crabe de profil
  - ➢ Lacune dans le cæcum
- ***Echo abdo ++ :*** visualise le boudin (aspect en cocarde ou sandwich) + localisation
- ***Bilan préop***



Echo : "cocarde"



IIA : lavement opaque

Traitement

- ***Médical :***
  - ➢ **Désinvagination par lavement opaque aux hydrosolubles** (faible pression)
    - ! que si hémodynamique stable, pas de rectorragies abondantes ni d'abdomen chirurgical, en présence d'un chir. car diagnostique et thérapeutique
    - Critères de désinvagination :
      - ◆ 1/Opacification complète de tout le cadre colique
      - ◆ 2/ Cæcum en place
      - ◆ 3/ Opacification massive de la dernière anse grêle sur au moins 20 cm
      - ◆ 4/ Absence d'encoche pariétale, notamment sur le bord interne du cæcum
      - ◆ 5/ Absence d'invagination sur le cliché en évacuation
  - ➢ **Surveillance** médicale pdt 48 heures : reprise du transit, réalimentation
- ***Chirurgical :***
  - ➢ I : formes compliquées, instabilité hémodynamique, formes tardives, récidives, échec du ttt med
  - ➢ Incision de Mac Burney, exploration, désinvagination manuelle, recherche de diverticule de Meckel, appendicectomie systématique
  - ➢ Nb : ne prévient pas les récidives

Occlusion intestinale (douleur, AMG, vomissements)

- **Sur bride++**
- **Malformations congénitales à révélation tardive :** sténose duodénale, volvulus du grêle sur anomalie de rotation mésentérique, hernies internes, mucoviscidose, brides spontanées (ECUN), diverticule de Meckel, Hirschsprung, sténoses congénitales (en période néonatale : atrésie duodénale, mésentère commun, atrésie du grêle, muco, Hirschsprung)
- **Hernies inguinales étranglées**
- **IIA**
- **Duplication du grêle**
- **Lymphangiomes kystiques du grêle, lymphome**
- **CE, phytobézoards**
- **Crohn**
- **Traumatisme avec hématome intramural, adénocarcinome du côlon**

Colique hépatique, cholécystite

Toutes les pathologies éruptives de l'enfant en phase prééruptive

Hépatites virales

Surtout en phase préictérique, asthénie, urines foncées, ictère => transaminases et sérologies

Acidocétose diabétique

Autres urgences chirurgicales

- Masses tumorales, kystes ovariens, traumatisme abdominal

Pneumopathie et affections ORL

- Asthénie, fièvre, auscultation anormale, Rx thorax
- Angine à strepto et adénolymphite mésentérique

Pathologie annexielle, hématocolpos

Affections uro-néphrologiques

- Méga-uretère, lithiase, CN, sd de jonction, GNA, sd néphrotique, PNA=> ECBU, écho/UIV

Purpura rhumatoïde

MICI (Crohn surtout)

Torsion du testicule

Coliques du nourrisson

Crise vaso-occlusive du drépanocytaire

Douleurs abdominales récidivantes

- ***Gastrites*** : épigastrique, rythmée par les repas, nausées, vomissements, anorexie=> endoscopie avec prélèvement et traitement d'éradication H. pylori
- ***UGD***
- ***APLV***
- ***RGO, oesophagite :*** rétrosternale, au changement de position, post prandiale, vomissements
- ***Sd dyspeptiques :*** post prandiales, vomissements, erreurs alimentaires=> correction des erreurs, Smecta, prokinétique parfois
- ***Constipation*** : pas d'horaire, diffuse. Hirschprung ??=> régime, paraffine, laxatifs osmotiques
- ***Côlon irritable***
- ***MICI*** : douleurs diffuses, fièvre, sd dysentérique, AEG, arthralgies, uvéite antérieure, éruption, anorexie, ralentissement de la croissance, sd inflammatoire biologique
- ***Maladie périodique :*** AR, crises paroxystiques pendant 48h, fièvre, défense voire contracture, atteinte pleurale/péricardique, arthralgies, sd inflammatoire=>colchicine
- ***Lithiase biliaire***
- ***Infections urinaires***
- ***Torsion de kyste ovarien, dysménorrhées***
- ***Drépanocytose, séquestration splénique, lithiase biliaire des anémies hémolytiques***
- ***Epilepsie/migraine abdominale***
- ***Oxyurose***
- ***Causes psychiatriques, maltraitance***

Douleurs lombaires

!!! Faire un bilan afin d'éliminer :

- spondylodiscite, sacro-iliite
- PNA, abcès rénal
- Spondylolyse, tumeur osseuse, maladie de Scheuermann (ostéochondrose rachidienne, ado)

Q. 245 - HERNIE INGUINALE DE L'ENFANT

Chez le garçon

Clinique

- Apparaît lors des cris, des pleurs
- Tuméfaction inguinale impulsive à la toux, indolore, facilement réintégrée dans l'abdomen (en haut et dedans)
- Favorisée par la station debout et les pleurs
- Souvent associée à une ectopie testiculaire
- Rechercher toujours une hernie **controlatérale**

⇒ **Diagnostic clinique !**

Traitement chirurgical

- Dans les 15 jours suivant la découverte, sauf risque anesthésique, avec surveillance en attendant.
- HDJ
- Ligature du sac herniaire avec respect du déférent et des vaisseaux spermatiques, parfois abaissement de l'arcade en dehors du cordon
- Traitement d'une hernie controlatérale+++

Etiologies

- Congénitale : persistance du canal péritonéo-vaginal dans le canal inguinal (en haut et en dedans), avec viscère intra-abdominal (ovaire, trompe, intestin...)
- Plus fréquent chez H, plus souvent à D
- Souvent chez le prématuré (bilatéral++)

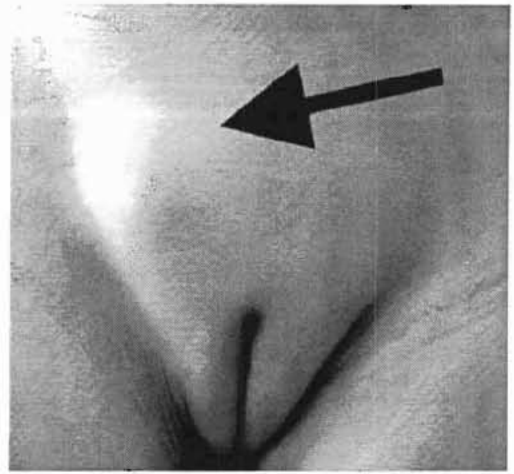
Complication : hernie étranglée

- Surtout dans le 2ème mois
- Cris, intolérance alimentaire, pleurs
- Masse inguinale non réintégrable, douloureuse, dont le pôle supérieur va dans le canal inguinal, non transilluminable
- Testicule sous la masse
- Sd occlusif parfois, rectorragies, malaise
- **Réduction manuelle** si le diagnostic est certain, avant H8, sans signes occlusifs, par pression progressive en haut et dedans, puis hospitalisation et chirurgie à froid (parfois bilat).
- Si la réduction manuelle est impossible, **chirurgie** en urgence en appréciant la vitalité de l'anse herniée et du testicule.

Chez la fille

- ***Clinique***
  - ➢ Tuméfaction de la grande lèvre contenant souvent l'ovaire qui risque d'être lésé en cas de réduction manuelle
- ***Traitement chirurgical***
  - ➢ Dans les jours qui suivent la découverte, ligature du sac herniaire, bilatérale
- ***Complication : hernie étranglée***
  - ➢ !!!Tableau trompeur
  - ➢ masse arrondie, fixe, inguinale
  - ➢ douleur peu intense mais signes inflammatoires marqués
  - ➢ à distinguer d'une ADP

⇒ Chirurgie en urgence car la réduction manuelle est inefficace



Q. 300 - CONSTIPATION DE L'ENFANT

<u>**Clinique**</u> (<2 selles/ sem au-delà de 2 ans)

- <u>Interrogatoire :</u> ATCD familiaux, heure d'émission du premier méconium, âge du début de la constipation et circonstances, aspect et fréquence des selles, habitus alimentaires, symptômes associés (douleurs abdominales, vomissements, débâcle diarrhéique, fissures anales, encoprésie), courbe de croissance
- Recherche d'un <u>fécalome/ météorisme</u>
- Anomalies au niveau de l'anus (fissure, prolapsus), fossette sacro-coccygienne
- <u>TR</u> : présence de selles dans l'ampoule, sténose, douleur
- Recherche de signes de <u>dénutrition, d'infections urinaires</u> à répétition
- Eliminer une occlusion !!

Examens complémentaires à réaliser

- **Aucun pour les étiologies fonctionnelles !** mais en cas de doute on réalisera :
  - ASP : stase stercorale
  - Lavement opaque : aspect de mégacôlon
  - Parfois test de la sueur, recherche d'hypothyroïdie, de maladie coeliaque
- En cas de constipation sévère et rebelle au traitement on sera amené à réaliser une manométrie ano-rectale, une biopsie rectale voire une défécographie isotopique (recherche d'une inertie colique)

Traitement

- ***Diététique***
  - augmenter les apports en graisses et fibres (avancer éventuellement la diversification), fruits et légumes, peu de sucre
  - augmenter les apports hydriques (Hépar éventuellement)
- ***Lavements en « aigu »***
- ***Laxatifs***
  - lubrifiants en dehors des repas (Lansoyl, Laxamalt)
  - polyéthylène glycol (Forlax, Transipeg)
  - osmotiques (Duphalac, Importal)
- ***Rééducation, mise en place de mesures d'hygiène de défécation régulière***
  - Instaurer des horaires réguliers de passage aux toilettes, ne pas isoler l'enfant, ne pas apprendre la propreté trop tôt !...

Etiologies organiques

Maladies générales

- Hypothyroïdie, diabète insipide, tubulopathie
- Mucoviscidose
- Maladie coeliaque, allergie aux protéines du lait de vache
- Hypercalcémie, hypokaliémie
- Troubles neurologiques (encéphalopathie, spina)
- Anorexie mentale
- Médicaments (morphiniques, atropiniques, épaississants, codéine)

Obstacles

- Malformations ano-rectales/ sténoses anales

Maladie de Hirschsprung

Pseudo-obstruction intestinale chronique (POIC)

- Episodes sub-occlusifs à répétition et pullulation intestinale

Etiologies fonctionnelles

- On a alors éliminé les causes de constipation organiques.
- Absence de retentissement nutritionnel. Rétention volontaire fréquente, troubles de l'apprentissage de la propreté également, alimentation inadaptée.
- !!! Rechercher des complications : fissure anale, prolapsus

→

- ***Syndrome du côlon irritable***
- ***Alimentation inadaptée*** (notamment erreurs de reconstitution du lait)
- ***Constipation au lait de mère*** (aggravation progressive, selles rares et « sèches », pas de complications => traitement diététique : biberon d'eau, diversification si plus de 3 mois)

Q.300 – MALADIE DE HIRSCHSPRUNG

- Absence de cellules ganglionnaires des plexus de Messner et Auerbach dans un segment intestinal comprenant au moins le rectum distal, avec augmentation d'activité cholinergique.
- 1/5-10000. Caractère familial (proto-oncogène RET)
- Parfois associée à T21, malformations cardiaques/urinaires/ intestinales.

Clinique

- ***En néonatal***
  - retard à l'évacuation du méconium, voire occlusion basse
  - **constipation, vomissements**
  - eutrophie initialement, puis hypotrophie
  - pas de matières au TR
  - débâcle de gaz et de méconium lorsqu'on met une sonde rectale, avec affaissement de l'abdomen
- ***Plus tard***
  - distension abdominale anorexie
  - retard de croissance
  - constipation++
  - fécalome sans encoprésie

Paraclinique

- ***ASP :*** pas de gaz dans le pelvis, anses dilatées, parfois NHA
- ***Lavement opaque à la baryte fluide*** (rectosigmoïde) : segment étroit sans péristaltisme avec côlon dilaté en amont et segment en entonnoir
- ***Manométrie ano-rectale :*** pas de relaxation du sphincter interne après distension par ballonnet
- ***Biopsie rectale*** (Noblett) : pas de cellules ganglionnaires dans les plans profonds, augmentation de l'activité cholinestérase autour des troncs nerveux

Traitement



- ***Chirurgie***
  - Résection de la zone pathologique, colostomie puis anastomose ano-colique
  - Complications post op rares : péritonite, occlusion, fistule, troubles de la continence anale, fécalome
  - En cas de forme étendue : iléostomie en zone saine puis on abaisse l'iléon sain au niveau du rectum en faisant un réservoir iléocolique
- ***Complications en l'absence de traitement***
  - **entérocolite** : selles diarrhéiques, fièvre, choc hypovolémique, vomissements, diarrhée sanglante, ulcération avec pullulation microbienne
  - **péritonite** par perforation surtout chez le nouveau né
  - **forme totale** : occlusion sans dilatation, aspect d'occlusion du grêle sans obstacle

Q. 280 - RGO CHEZ LE NOURRISSON ET L'ENFANT

Epidémiologie et physiopathologie

- 40% des nourrissons à 3-4 mois, puis 5% à 12 mois
- Lié à un dysfonctionnement des systèmes antireflux/ malrotation/ APLV/ tumeur cérébrale
- Troubles du SIO et de la motricité du corps de l'œsophage (hypotonie en cas d'oesophagite)
- Ouverture de l'angle de His, hernie hiatale (rares)
- Retard de la vidange gastrique
- Normalement maturation des systèmes antireflux, et diversification alimentaire => plus de RGO à 1 an !
- Possible début de la pathologie à l'adolescence

Clinique

- ***Nourrisson (<1 an)***
  - **manifestations digestives** : rejets alimentaires post prandiaux non bilieux sans efforts ni nausées, surtout si manipulation du nourrisson et alimentation liquide. Rechercher une **hématémèse** signant une **œsophagite**, à suspecter devant des douleurs/pleurs/tortillements à la prise des biberons.
  - **Possible retard pondéral**
  - Irritabilité, troubles du comportement, troubles du sommeil
  - Possibles **malaises** avec apnée-bradycardie, après les repas, à distance, lors de la manipulation, avec cyanose, pâleur (fausses routes ?, réflexe ?)
  - Pas de lien établi avec la mort subite sauf si FDR associés : literie inadéquate, T° élevée, tabagisme passif, DV, terrain favorisant (infection virale, immaturité du SNA)
  - **Manifestations respiratoires et ORL** : assez rares, asthme du nourrisson, bronchites à répétition, laryngite, otites à répétition, toux nocturne
  - **Malaises du nourrisson** (facteur favorisant)
- ***Enfant***
  - **manifestations digestives** : rejets, régurgitations faciles nocturnes ou à l'effort ; pyrosis ; DA ; rarement HD ; sténose peptique rare avec **dysphagie** et épisodes de blocages alimentaires.
  - Fréquent en cas d'**encéphalopathie**
  - **Anémie** parfois (sténose peptique++), rarement muqueuse de Barett (FDR : atrésie de l'œsophage séquellaire, mucoviscidose, encéphalopathie, ATCD de chimiothérapie agressive)
  - **Manifestations ORL et respiratoires**++ : otites, laryngites, toux chronique nocturne, bronchopneumopathies à répétition de siège lobaire moyen
  - Association fréquente à asthme, mucoviscidose
  - **Sd de Sandifer** : (rare) mouvements anormaux du cou secondaires au RGO, antalgiques, parfois associés à une œsophagite peptique=> traitement antireflux++

Paraclinique
!! pas systématique (RMO)

- ***pH-métrie***
  - ➢ affirme le diagnostic, mais n'est indiquée que si le **diagnostic est incertain/ si malaise**
- ***Endoscopie***
  - ➢ chez le nourrisson en cas d'hématémèse ou d'anémie ferriprive
  - ➢ chez l'enfant avec pyrosis
  - ➢ en cas de DA chronique chez le grand enfant à la recherche d'une oesophagite/gastrite/ infection à H. pylori/ maladie ulcéreuse
  - ➢ si dysphagie, odynophagie
  - ➢ si encéphalopathie, en cas de modification du comportement, avec rejets sanglants/ anémie
- ***TOGD***
  - ➢ Si rejets majeurs résistant au traitement (recherche sténose du pylore, malrotation), bilan préchirurgical

Complications

- Hématémèse, anémie ferriprive
- Dysphagie, refus alimentaire
- Douleur thoracique, pyrosis
- Apnée, malaise grave
- Laryngites à répétition, toux chronique, bronchites à répétition, aggravation d'une pathologie respiratoire chronique
- **Œsophagite**, sténose peptique de l'œsophage, muqueuse de Barett
- **Si retentissement sur la croissance : rechercher malabsorption associée++**

Diagnostics différentiels

- **Obstruction digestive** : sténose du pylore, malrotation intestinale, sténose de l'œsophage, ulcère gastrique, IIA, achalasie
- **Inflammation digestive** : APLV, autres allergies alimentaires, maladie coeliaque, infection entérale
- **Générales** : infection urinaire, HTIC, maladie métabolique, intoxications (CO, digitaline)

Traitement

1/ Rassurer les parents, le plus souvent phénomène transitoire jusqu'à 1 an++

2/ Epaissir les repas, éventuellement antiacides après les repas (Polysilane)

3/ Eventuellement, éviction des protéines du lait de vache

- au moins pendant 2-3 semaines

4/ Antisécrétoires (anti H2 et IPP)

- œsophagite par reflux+++
- ranitidine 5-10mg/kg/j en 3 prises, oméprazole 1-2 mg/kg/j en 1-2 prises

5/ Prokinétiques

- si persistance des symptômes malgré mesures diététiques.
- Métoclopramide 0,5 à 1mg/kg/j avant les repas, dompéridone 1mg/kg/j avant les repas : pas de bénéfice prouvé
- !! toxicité cardiaque du cisapride 0,2mg/kg 4 fois par jour : pas d'indication en pratique courante

6/ Position pendant le sommeil

- **DD+++,** T° pas trop élevée, pas de tabagisme passif.
- DV à 30° si traitement médical du RGO insuffisant (efficacité ?)

7/ Chirurgie

- Cœlioscopie/ laparoscopie : pour situations avec pronostic vital en jeu

8/ Grand enfant

- Traitement par IPP pendant 8 semaines si œsophagite.
- Prokinétiques pour traiter régurgitations, peu efficaces

Q. 345 - VOMISSEMENTS DU NOURRISSON ET DE L'ENFANT

Interrogatoire

- ATCD : surtout infections et trauma crânien
- Régime alimentaire (notamment modifications récentes)
- Date du début des troubles, rythme, répétition
- Caractère des vomissements !! si bilieux
- Symptômes associés : fièvre, céphalées, DA, troubles du transit, infection récente
- Mesures nutritionnelles et médicamenteuses déjà prises

Examen clinique

- Retentissement des vomissements : déshydratation+++, poids, taille, PC
- Hémodynamique avec temps de recoloration cutanée
- Etat de conscience, examen neurologique
- Examen abdominal, orifices herniaires, selles
- Recherche de foyer infectieux, examen cutané, anomalie morphologique

Paraclinique

- Ionogramme sanguin et urinaire, glycémie, GDS
- Recherche de corps cétoniques, de toxiques
- NFS
- Crase
- Parfois ammoniémie, transaminases
- ASP, +/- TOGD, +/- endoscopie, TDM cérébral...
- Echo abdo

Vomissements aigus du NR

Chirurgicaux

- Occlusion : **IIA**, hernie étranglée, occlusion sur bride, volvulus du grêle, malformations digestives
- Diverticule de Meckel
- Appendicite aiguë (rare chez NR)
- Torsion du cordon spermatique
- Hernie ovarienne étranglée
- Période néonat : sténose duodénale, volvulus du grêle, Hirschsprung, atrésie intestinale, ECUN, iléus méconial

Médicaux

- **Digestifs :** gastro-entérite aiguë, APLV
- **Neurologiques** : HTIC, **méningite, HSD**, tumeur cérébrale
- **Respiratoires et ORL:** bronchiolite, coqueluche, **otite**
- Pyélonéphrite, hépatite, pancréatite
- **Toxiques :** aspirine, théophylline, vitamines A et D, digitaliques, CO

Vomissements chroniques du NR

- **Psychogènes :** Dg d'élimination

Digestifs

- Sténose du pylore
- APLV
- Maladie de Hirschsprung
- RGO
- Maladie coeliaque
- Erreur diététique
- Gastrite, ulcère

Métaboliques et endocriniens

- Hyperplasie congénitale des surrénales
- Diabète
- Fructosémie, galactosémie, amino-acidopathies, …
- Hypercalcémie
- Hyponatrémie
- I. rénale/ cardiaque décompensée

NB : Sténose du pylore

- Hypertrophie des fibres musculaires du pylore
- M>>F, premier né, prématuré, race blanche, 1/500

Clinique

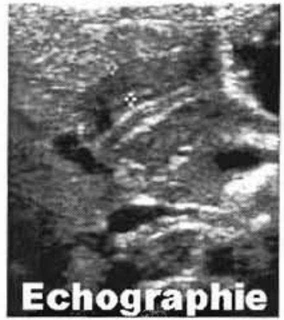
- Délai : **intervalle libre** → apparition de 3 à 6 semaines de vie
- Vomissements, alimentaires (**jamais bilieux**), post-prandiaux précoces, faciles, en jet, aspect lait caillé, abondants (+/- sang)
- Constipation
- Cassure de la courbe de poids contrastant avec enfant affamé
- Ictère prolongé si maladie de Gilbert associée
- Palpation :
  - Olive pylorique, voussure épigastrique
  - Ondulations péristaltiques
- Auscultation : clapotage à jeun
- !! **complications** : déshydratation, hématémèse

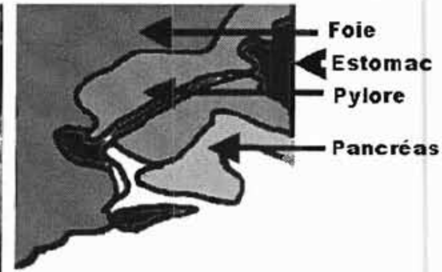
Traitement

- Urgence chir. différée, après accord des parents, et après réhydratation et correction des THE.
- **Pylorotomie longitudinale extramuqueuse**

Paraclinique

- **Diagnostic = échographie :** pylore en cocarde avec épaisseur du muscle > 4 mm, longueur du pylore > 20 mm, diamètre transversal >14mm
- **ASP :** à jeun > 6 heures → stase gastrique (niveau hydroaérique), distension gastrique, pas de gaz intestinaux
- **TOGD si doute** : stase gastrique, distension antrale, pylore étroit et effilé, retard à l'évacuation de la baryte
- **Tolérance biologique, bilan préop**







VOMISSSEMENTS CHEZ L'ENFANT

1/ Infections intestinales et intolérances digestives

- Diarrhée, DA, fièvre, parfois TIAC=> coproculture !

2/ Infections extradigestives

- méningite++
- hépatite
- infection pulmonaire

3/ Purpura rhumatoïde

4/ Pancréatite

5/ Pathologie des voies biliaires

6/ MICI

7/ Pathologie systémique

8/ Tumeur

9/ Décompensation de pathologies métaboliques

- Surrénales, DB, métabolisme des AA

10/ Appendicite, occlusion

11/ Trouble du comportement alimentaire

- Anorexie mentale++

12/ Migraine « abdominale », épilepsie temporale

Q.34 - ALIMENTATION DE L'ENFANT

Besoins nutritionnels

1/ De 0 à 3 ans

- **besoins énergétiques** (kcal/kg/j) : 120-150 de 0 à 6 mois, 110 de 6 mois à 1 an, 90 de 1 à 2 ans, >2 ans : 13,5 X T en cm
- 12% protéines (10g/j entre 2 mois et 2 ans), 55% glucides, AG polyinsaturés (maturation SNC++) (30-45% lipides)
- **Eau+++** : 125 à 150mL/kg/j puis 100mL/kg/j jusqu'à 1 an, puis 80 mL/kg/j de 2 à 5 ans
- **Na+, Cl-** : 1 à 2mEq/kg/j
- **Ca_2+** : 350-500mg/j de 0 à 6 mois, 500-600mg/j de 6 à 12 mois, 600-800mg/j à partir de 12 mois
- **Fer** : 6mg/j de 0 à 3 mois, 8 mg/j de 3 à 6 mois, 10 à 15mg/j de 6 à 12 mois
- **Fluor** : 0 ,05mg/kg/j

2/ Enfance

- Besoins à adapter en fonction de l'activité physique+++ (croissance : 6cm/an, 2kg/an)

3/ Adolescence

- Le poids double
- Besoin de Fer pour les filles (règles)

Alimentation lactée exclusive jusqu'à 4-6 mois

!! pas de digestion de l'amidon ! et !! charge osmolaire (rein !)= prot(g)X5,7+ (Na+K)X2

1/ Lait maternel

- **Référence++**
- **Composition :** lactose++ , peu de protéines, peu de sels minéraux, TG, AG essentiels et poly insaturés

2/ Préparations pour nourrissons (0-4 mois)

- **A partir de protéines de lait de vache** : caséine++, lactose, saccharose, amidon sans gluten, lipides végétaux, Fer, oligoéléments, vit D, formes prébiotiques ou pro biotiques

- Au départ, colostrum avec anticorps, puis lait de plus en plus riche en graisses
- !!! **qualité du lait indépendante de l'état nutritif de la mère**
- **Facteurs non nutritionnels spécifiques** : lipase, cytokines, nucléotides (immunité++)
- **Propriétés immunologiques :** bactériostatique et antibactérien : macrophages, PN, Ig, lactoferrine, a-antitrypsine, lysozyme, complément
- **Avantage psycho-affectif**
- **CAT** : information++, début précoce, en fonction des besoins de l'enfant, les 2 seins
- **Apports complémentaires :** vit K1 : 2mg/j pendant 3 jours puis 1/sem jusqu'au sevrage, vit D : 1200-1500 UI/j
- !!!! traitements de la mère !!
- CI : VIH chez la mère, galactosémie chez le nouveau né
- **A la demande** : 1 sein puis l'autre

- **HA** : hydrolysats partiels de protéines : surtout si FDR atopie (famille atopique) avec diversification retardée à M6
- **Préparations à base de soja** et carnitine (pas de lactose) : diarrhée sévère/ APLV en deuxième intention
- Laits pour enfants de petit poids, riches en protéines, TG (PN<2200g) (**laits pré**)
- Laits épaissis/AR
- Laits sans lactose=> caséine : diarrhées prolongées, intolérance au lactose
- **Diètes semi-élémentaires** : hydrolyse poussée des protéines, dextrine et maltose, amidon sans gluten, pas de lactose, AG à très longues chaînes=> diarrhée aiguë grave, sd de malabsorption, sd du grêle court, mucoviscidose, APLV, cholestase chronique
- **Quantités** : P/10+250mL en 6-7 tétées puis 5/j à M1
- **Surveillance courbe de croissance++**
- **Suppléments indispensables** : vit D 800-1200 UI/j, fluor 0,25mg/j jusqu'à 1 an puis, 0,5mg/j jusqu'à 3 ans, puis 1 mg/j. Fer pour les prématurés ou faible PN

Recommandations de l'ANAES à propos de l'allaitement maternel

Bénéfices de l'allaitement maternel exclusif : assure un bon développement du nourrisson jusqu'à 6 mois. Effet protecteur sur les infections gastro-intestinales et ORL. Un allaitement exclusif de 6 mois est à préférer si possible.

Contre-indications exceptionnelles : VIH pour la mère, galactosémie congénitale pour l'enfant.

Le passage lacté de la nicotine étant prouvé, il faut encourager les mères à arrêter de fumer.

Et après…

- Préparations de suite (500mL/j), diversification à partir de 4-6 mois (fruits puis légumes, 1 seule portion protidique par jour), lait de croissance
- Alimentation équilibrée++, éviter le grignotage, petit déjeuner++, goûter
- Pas de boissons sucrées
- 50kcal/kg/j à l'adolescence, avec Ca_2+ : 1200mg/j et Fer 18mg/j
- **Vitamine D** : 2-5 ans : 100000 UI/3 mois, > 5ans : 100000 UI au début de l'hiver, surtout si peau noire

Q 93 - INFECTIONS URINAIRES DE L'ENFANT

Généralités

- 1% des enfants<2ans, prédominance masculine jusqu'à 6 mois
- ***FDR chez le nourrisson :*** immaturité vésicale, couches, prépuce étroit, exonérations fréquentes
- ***FDR chez l'enfant :*** troubles mictionnels, instabilité vésicale, vulvite, **constipation**, encoprésie, oxyurose, hygiène
- PNA⇔ reflux vésico-urétéral
- Urines troubles
- ***BU :*** si 2+=> ATB probabiliste
- ***ECBU++*** mais pas forcément de contrôle après traitement (sauf résistance)
- ***Elévation des marqueurs de l'inflammation*** en cas de PNA
- ***Rechercher une étiologie chez le nourrisson surtout si garçon :*** RVU, uropathie obstructive, lithiase, vessie neurologique

Cystites

Moins fréquentes chez l'enfant++, quasi inexistantes chez le nourrisson. Révèlent souvent un trouble mictionnel

- ***Clinique***
  - pas de fièvre, SFU
  - douleurs abdomino-pelviennes, palpation lombaire indolore
- ***Paraclinique***
  - BU+++ : hématurie, leucocyturie
  - CRP normale
  - Echo (systématique++ surtout chez garçon ayant acquis la propreté) : paroi vésicale épaissie, reins normaux
- ***Traitement***
  - ATB++ : pas de traitement minute !!!=> Bactrim 30 mg/kg/j en 2 prises (6 mg/kg/j de triméthoprime) pendant 1 semaine ou Augmentin dose poids X 3/j pendant 7 jours ou acide nalidixique (Négram) 30-60 mg/kg/j (CI : NN car HTIC)
- ***Cystites récidivantes***
  - rechercher un trouble mictionnel ou une uropathie : notion de fuites urinaires, de jet urinaire explosif, d'encoprésie, de constipation
  - laxatif osmotique+++, anticholinergique si instabilité vésicale (Ditropan)
  - ATB prophylaxie si symptomatiques, pendant >3mois : Bactrim 10 mg/kg/j
- ***Cystites virales***
  - Atteinte interstitielle, souvent assez bruyante avec fébricule, douleurs mictionnelles intenses, hématurie macroscopique, leucocyturie aseptique. Evolution rapidement favorable spontanément.

Pyélonéphrite aiguë

Clinique

- Fièvre >38,5°C, signes généraux, peu de SFU
- Douleurs lombo-abdominales avec palpation lombaire douloureuse
- ***NN :*** !!!grave (risque d'IRA par atteinte bilatérale), sd infectieux sévère, troubles digestifs, déshydratation, atteinte tubulaire avec THE, **ictère**
- ***Nourrisson :*** hyperthermie avec risque de convulsions hyperthermiques, troubles digestifs, douleur à la palpation rénale++, atteinte tubulaire si uropathie
- ***Enfant :*** cf. adulte
- ***PNA décapitée*** : leucocyturie aseptique avec élévation CRP++, rein augmenté de volume=> scinti au DMSA avec hypofixation des foyers de PNA

Traitement

- ***ATB probabiliste :*** C3G (Rocéfine 50mg/kg/j) +aminoside IV (nétilmicine (Nétromycine) 7mg/kg/j) pendant 4j parentéral, puis relais PO avec arrêt aminoside à H48. Traitement pendant 10j (Oroken po 8mg/kg/j) . Si bonne tolérance on propose parfois un traitement po exclusif par Oroken 10j (pour les > 1 mois)
- ***Hospitalisation :*** 0-6mois+++, mauvaise tolérance
- ***Puis ATB prophylaxie*** en cas d'uropathie avérée : ATB prophylaxie jusqu'à arrêt des couches : Bactrim 1 mesure/20kg, Alfatil 10mg/kg/j jusqu'à 6 semaines/ttt RVU (le ttt prophylactiqu est mis en route en attente de la cystographie)

Paraclinique

- Protéinurie - élévation CRP
- BU + (leuco et nitrites) !! chez le nouveau-né/nrs, ne pas se contenter d'une BU négative (FP) => **ECBU++**
- Echo++ : reins augmentés de volume, épaississement des parois pyéliques.
- Urethro**cystographie rétrograde** au décours

Complications

- ***Aiguës :*** abcès/ PNA xanthogranulomateuse/obstacle/IR
- ***Retardées :*** cicatrices (visibles sur scinti), protéinurie, HTA, IRC=>IEC+++, surveillance TA et microalbuminurie. Peut être FDR de toxémie gravidique ?

PNA récidivantes

- Rechercher un trouble mictionnel+++ (reflux !!!)

Rôle du reflux vésico-urétéral

•5 grades radiologiques en fonction de la gravité

•***Reflux fonctionnel*** (secondaire) : fréquent, surtout chez l'enfant, F++, révélé par PNA, faible grade (écho souvent normale), intermittent donc la cystographie peut être normale, pas de trouble de la jonction vésico-urétérale, troubles mictionnels associés++, peu de risque rénal, ATB prophylaxie conseillée, pas d'indication chirurgicale, souvent évolution spontanément favorable

•***Reflux malformatif*** (primitif) : souvent chez le NN, H++, diagnostic anténatal par échographie, grade élevé avec écho anormale, visible en cystographie, anomalie de la jonction vésico-urétérale, risque rénal important, chirurgie parfois indiquée (HTA, Irénale)



Reflux vésico-urétéral bilatéral

Q. 259 - MALFORMATIONS RENALES ET DES VOIES EXCRETRICES

Syndrome de la jonction pyélo-urétérale

- ***Etiologies***
  - ➢ artère polaire inférieure supplémentaire qui croise en avant la zone de jonction d'où gêne à l'écoulement des urines
  - ➢ fibrose acquise
- ***Clinique***
  - ➢ douleurs à type de CN
  - ➢ sd infectieux à type de PNA => lithiase ??
  - ➢ asymptomatique++
- ***Paraclinique***
  - 1/ **Echo** Dilatation des CPC, hydronéphrose
  - 2/ **UIV** bassinet à bord convexe sans visualisation de l'uretère lombaire haut (uretère fin)
  - 3/ **Scinti au DTPA-Lasilix** retard à l'élimination du produit du côté atteint
  - 4/ **TDM** si atteinte ancienne : diminution du parenchyme
- ***Traitement***
  - **1/ Chirurgie**
    - résection de la jonction
    - anastomose pyélo-urétérale sur sonde tutrice en mesurant les clairances
  - 2/ **Endoscopie/coelioscopie** en cas de récidives
  - 3/ **Néphrectomie** en cas d'atteinte rénale importante

Uretère rétrocave

- L'uretère lombaire croise horizontalement la VCI
- Traitement chirurgical : résection urétérale rétrocave et anastomose urétéro urétérale termino-terminale

Anomalies uréthrales

- ***Valves uréthrales***
  - ➢ Diagnostic anténatal ou pendant la petite enfance (dilatation appareil urinaire, complications infectieuses, retentissement sur le haut appareil.)
  - ➢ Valves en « nid de pigeon » à la cystographie dans la partie postérieure de l'urèthre bulbaire.
  - ➢ Traitement endoscopique.
- ***Maladie du col de l'enfant***
  - ➢ Altérations vésicales, dilatation urétéropyélique, dysurie.
  - ➢ Traitement par section endoscopique mais !! éjaculation rétrograde post op !

Malformations rénales

Souvent associées à des anomalies des voies excrétrices

- ***Rein en fer à cheval :*** soudure des pôles inférieurs des reins :
  - sd de jonction pyélo-urétérale
  - lithiases de traitement difficile
  - UIV : les 2 reins avec grand axe oblique en bas et en dedans
  - TDM : pont entre les 2 reins en avant des gros vaisseaux
- ***Reins sigmoïdes***
  - Reins soudés par l'un des pôles dans une même fosse lombaire=> un des uretères croise la ligne médiane
- ***Rein pelvien :*** Rein anormalement bas (peut simuler une tumeur abdominale).
- ***Rein en galette.***
- ***Rein multikystique*** (+/- anomalie de la jonction controlatérale associée)

Anomalies de nombre de la voie excrétrice

- ***Duplication incomplète de la voie excrétrice : bifidité urétérale***
  - 2 hémi reins fonctionnellement indépendants
- ***Duplication urétérale***
  - !!anomalies de la jonction vésico urétérale
  - uretère du pyélon supérieur s'abouche plus bas que celui du pyélon inférieur à la vessie !! voir sous le sphincter de l'urètre=> fuites urinaires avec mictions conservées. Traitement par réimplantation urétérale
  - pathologie du pyélon sup. à type de reflux, et pyélon inf à type d'obstruction avec urétérocèle.
  - Traitement endoscopique

Méga-uretères

- ***Méga-uretères obstructifs primitifs***
  - anomalie de la paroi musculaire terminale par absence de plexus nerveux d'où obstacle fonctionnel à l'écoulement. Lithiases et infections+++. Traitement en cas de complications, à froid, par résection de l'obstacle, modelage de l'uretère et réimplantation sur la vessie.
- ***Méga-uretère obstructif et refluant***
  - Episodes infectieux++. Cystographie rétrograde avec recherche de reflux. Traitement chirurgical pour protéger les reins.



Duplication urétérale droite incomplète

Q. 272 - PATHOLOGIE SCROTALE

Hydrocèle communicante de l'enfant

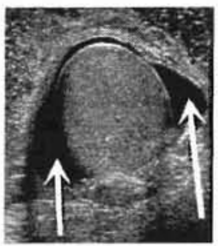
• Persistance du canal péritonéo-vaginal

• ***Clinique***
  - indolore, asymptomatique
  - bourse augmentée de volume, bleutée, transilluminable
  - impulsivité à la toux
  - parfois réductible

• ***Complications, évolution***
  - obstruction spontanée à 2 ans
  - persistance avec gêne
  - compression vasculaire d'où atrophie testiculaire
  - hémorragie dans la cavité après trauma

• ***Traitement***
  - enfant de plus de 2 ans
  - chirurgie : résection-ligature du canal péritonéo-vaginal par voie inguinale et vidange de l'hydrocèle.





Cryptorchidie

Arrêt de migration du testicule entre la région lombaire et le scrotum, surtout chez le prématuré

• ***Clinique***
  - vacuité d'une bourse
  - recherche du testicule cryptorchide, avec parfois hernie inguinale associée
  - apprécier le développement des OGE
  - **ambiguïté sexuelle** : cryptorchidie+micropénis+hypospadias

• ***Paraclinique***
  - **test à l'HCG** pour éliminer une anorchidie (pas d'élévation du taux de testostérone)
  - échographie inguinoscrotale
  - TDM/IRM abdomino-pelvienne
  - **Exploration chirurgicale** sous coelioscopie à partir de 2 ans

• ***Evolution***
  - souvent migration spontanée vers les bourses avant 1 an
  - complications : hypofertilité, stérilité, dégénérescence, torsion testiculaire, traumatisme testiculaire

• ***Traitement***
  - après 1 an et avant 2-3 ans
  - ***médical :*** pour formes modérées après 4 ans, HCG 1000-1500UI/sem IM pendant 6-8 semaines mais EI : signes secondaires de maturation sexuelle, calcification des cartilages de conjugaison
  - ***Chirurgical :*** en cas de testicule non palpable avec hernie inguinale, échec du traitement médical. En cas de testicule palpable, on explore par voie inguinale et on le fixe dans la bourse homolatérale. Si le testicule n'est pas palpable, suivant les situations : prothèse/orchidectomie/ abaissement chirurgical

Torsion du pédicule spermatique

- ***Clinique***
  - douleur aiguë unilatérale de la bourse (orchite aiguë primitive) : début brutal (noter l'heure de début++), irradiation vers la fosse lombaire/pelvis
  - nausées, vomissements
  - pas de signes inflammatoires, pas de troubles mictionnels
  - parfois orchite subaiguë
  - augmentation de volume du testicule ascensionné
  - chez le nouveau né : grosse bourse violacée
- ***Diagnostic différentiel***
  - CN
  - Epididymite, orchite
  - Hernies étranglées du nourrisson
  - Hématocèle post traumatique
  - Tumeurs aiguës du testicule
  - Kyste du cordon, hydrocèle, torsion de l'hydatide
- ***Examens complémentaires***
  - aucun !!!
  - parfois ECBU/BU, écho scrotale, doppler du pédicule spermatique (ischémie)
- ***Complications***
  - nécrose testiculaire
  - torsion controlatérale
  - stérilité/hypofertilité
- ***Traitement***
  - avant la 4ème heure+++
  - chirurgie scrotale : **détorsion** du pédicule, assurer la vascularisation, **orchidopexie** : fixer à la vaginale et fixer le testicule controlatéral
  - en cas de nécrose, orchidectomie, prothèse testiculaire dans un 2ème temps



Torsion de testicule : vue peropératoire avec nécrose

Phimosis

- ***Définition*** : sténose congénitale ou accidentelle (après infection ou déchirure) de l'anneau préputial empêchant le décalottage du gland
- ***Le paraphimosis*** survient lors du décalottage forcé du prépuce avec blocage de l'anneau dans le sillon balano-préputial
- Pathologie fréquente et bénigne du nourrisson pouvant persister indéfiniment par la suite parfois sans aucune gêne
- Le prépuce du nouveau-né est toujours étroitement serré, il ne faut pas essayer de décalotter le gland avant l'âge de 18 mois (risque de déchirures avec infections secondaires et/ou cicatrice rétractile)
- ***Traitement :***
  - ➢ décalottage progressif (sans forcer) lors du bains après 18 mois
  - ➢ en cas de persistance des troubles, un dermocorticoïde faible peut être employé localement
  - ➢ chirurgie (plastie préputiale ou circoncision) : sans urgence (après 7 ans) si gêne locale non améliorée par les manœuvres externes, rapidement si gêne majeure à l'écoulement d'urine, infection locale (balanite) ou pyélonéphrite à répétition (après contrôle de l'infection)



Phymosis



Paraphimosis

Q. 210 - MALAISE GRAVE DE L'ENFANT, MORT SUBITE

Malaise résolutif du nourrisson

Accident inoppiné brutal, ressenti comme une urgence vitale, avec modification de couleur, trouble de conscience, arrêt respiratoire, modification du tonus...

Interrogatoire

- ***ATCD pers. :*** néonat, malaise, chute, PC, médicaments, DPM, alimentation, vaccins, bronchiolites, RGO...
- ***ATCD familiaux :*** mort subite, syncopes, décès, malformations, allergies, spasmes, hypertonie vagale, consanguinité
- ***Environnement***
- ***Description du malaise :*** état antérieur (T°, respiration), circonstances, PC/perte de contact visuel ou auditif, cyanose, éruption/flush, sueurs, hypertonie/hypotonie/mouvements anormaux, pleurs/cris/geignements, troubles digestifs, difficultés respiratoires
- ***Gestes*** faits par la personne présente lors du malaise et effets
- ***Phase de récupération :*** coloration, tonus, cris, pleurs

Diagnostics différentiels

- Frissons hyperthermiques
- Accès dystoniques
- Spasmes du sanglot

Examen clinique

- Constantes vitales : T°, FC,TRC, PA, SaO_2, aliments, fosses nasales
- Gêne respiratoire, cyanose, pause respiratoire
- TDR
- Douleur à la palpation
- HMG/SMG, hernie
- Anomalie neurologique
- Examen cutanéo-muqueux
- dysmorphie
- Odeur des urines et de l'haleine
- Sang dans les couches
- Poids, taille

Etiologies

Végétatives

- ***Spasme du sanglot***
  - respiratoire (apnée)/vagal
  - lors des pleurs
  - gêne respiratoire, cyanose, hypotonie
  - parfois PC avec révulsion des yeux

=>récupération rapide et totale

- ***Hypertonie vagale :***
  - ROC, holter
  - Accès de pâleur avec parfois PC, hypotonie, liés à douleur/toux/pleurs, RGO++, constipation++
  - Se renseigner sur les ATCD (prématurité)
- ***TDR :*** QT long, TSV, FV
- ***TDC***
- ***Cardiopathie malformative (Fallot)***

Digestives

- ***Fausses routes :***
  - laryngospasme/ lors des mouvements de déglutition
  - toux, gêne respiratoire
  - trouble de la sucion-déglutition/reflux massif avec inhalation pulmonaire
- ***IIA :*** pâleur, hypotonie, DA
- ***RGO***
- ***Allergie (APLV)***

Neurologiques

- ***Convulsions*** :, PC, parfois cyanose, tonus variable, mouvements anormaux, mouvements des globes oculaires, déviation de la tête et des yeux d'un côté
- ***Méningite***
- ***Encéphalite***
- ***HSD :*** !! notion de trauma, maltraitance
- ***Anomalies métaboliques*** (Ca^{2+}, glycémie, Na^+) : jeûne ? hypoxie ?=> bilan métabolique, TDM/IRM, EEG

Métaboliques

- ***Hypoglycémie :*** hypotonie, pâleur, sueurs, PC, convulsions, coma, hypothermie, HMG, jeûne/post-prandial
- ***Hypocalcémie :*** hyperexcitabilité, spasme laryngé, vomissements, TDR, PC, convulsion
- ***Maladie métabolique héréditaire :*** troubles neurologiques, digestifs, de la sudation, évolution par poussées, ATCD de mort subite => glycémie, Ca^{2+}, iono, fonction rénale, lactates, ammoniémie, GDS, BU (sucre, acétone, pH), recueil des premières urines, garder sang

Respiratoires

- ***Apnées*** : virose, encéphalopathie, RGO, malformation obstructive chronique (macroglossie, fente labio-palatine, Pierre-Robin, sd oto-mandibulaire)
- ***Dyspnée laryngée :*** avant 6 mois surtout : laryngomalacie, angiome, arc vasculaire, RGO, laryngospasme, bronchiolite avec hypoxie et bronchospasme
- ***Sd de pénétration :*** toux, suffocation, laryngée/trachéale=>CE
- ***Infection :*** VRS, coqueluche

Allergiques

- Choc anaphylactique, APLV, piqûre
- Tachycardie, pouls filant, hTA, extrémités froides, cyanose, trouble de la conscience, spasme laryngé, éruption généralisée

=> Adrénaline SC/IM : 0,25-0,5mg puis hémisuccinate d'hydrocortisone IV 10mg/kg avec remplissage

Infectieuses

- Hyperthermie majeure/ sepsis
- T°>41°C, frissons, malaise, troubles de la conscience, changement du teint, marbrures, cyanose périphérique, geignements, convulsions

=> NFS, CRP, hémocs, ECBU, Rx thorax, PL

Toxiques

- Prépulsid : ECG modifié
- Primpéran : sd extrapyramidal avec raideur, torticolis, troubles de la motricité, pleurs
- Munchausen
- CO

Malaise non résolutif = urgence !

- O_2 nasal
- VVP avec perfusion/ intra-osseuse
- Scope, PA

Examen clinique

- Constantes vitales
- Coloration, tonus, cri, réactivité
- Etat cardiaque, poumons, abdomen, orifices herniaires
- Eruption
- Odeur de l'haleine/ des urines
- Glycémie

Examens complémentaires

- Biologie : GDS, NFS, iono, Ca2+, glycémie, BHC, fonction rénale, lactates, ammoniémie, CPK, CRP
- ECBU
- ECG (QT)
- Rx thorax, recherche VRS, +/- coqueluche
- TDM cérébrale, Rx squelette, EEG
- PL

Recherche et traitement de l'étiologie

- ***Hypoxie***
- ***Convulsions***
- ***TDR***
- ***Choc***
- ***Intoxication***
- ***Arrêt circulatoire***
  - Lésions irréversibles au delà de 4-6 minutes sauf si hypothermie
  - Pâleur, cyanose, pas de pouls, pas de mouvements respiratoires, pas de BDC
  - Ventilation efficace : libération VAS, Heimlich, IOT, VA
  - Circulation efficace : MCE
  - Adrénaline (voie centrale, intra osseuse, VVP) : 10µg/KG/5min
  - ECG : défibrillation si besoin : 4J/kg

Mort Subite du nourrisson

- **Définition** : décès brutal et inattendu d'un nourrisson jusqu'alors en bonne santé.
- **350/an,** nette diminution avec le **couchage sur le dos**
- **FDR** : anciens prématurés, hypotrophie, milieux socio-économiques défavorisés, tabagisme parental, couchage inapproprié

Examens complémentaires

- Enquête infectieuse : prélèvements pharyngés, trachéaux, selles, hémocultures, PL
- Radiographies du squelette entier
- **Autopsie**
- Recueil des urines et de sang (toxiques, maladies métaboliques...)

CAT en urgence

- Confirmer l'irréversibilité du décès
- Accueil de la famille, écoute, prendre le temps
- Interrogatoire (recueil des antécédents et circonstances), examen clinique complet
- Prévenir l'administrateur de garde (question de l'autopsie à discuter avec les parents)

Prévention

- Couchage en décubitus dorsal, sans oreiller, couverture ni couette
- Chambre à 19-20°C
- Exclusion du tabagisme maternel
- Promotion de l'allaitement maternel

Q. 193 – DETRESSE RESPIRATOIRE AIGUË DU NOUVEAU-NE

Normales chez le NN

- FR : 30-50 /min, π : 90-160 /min, TA : 70 mmHg => !! si **FR>60/min, quel que soit le terme**
- GDS : PCO_2 : 30-40 mmHg, PO_2 : 50-70 mmHg, pH : 7,40
- ! acrocyanose : aspect bleuté physiologique des extrémités du NN (différent de la cyanose)

Clinique

- Enfant observé en incubateur++
- Interrogatoire : ATCD familiaux grossesse, accouchement…
- !! examen rapide : **prise en charge symptomatique urgente**

1/ Signes de lutte respiratoire* (Score de Silverman) : *« bébé tire en geignant »

Cotation	0	1	2
Balancement thoraco-abdominal	0	Ampliation thoracique mal synchronisée (thorax immobile)	Balancement thoraco-abdominal : respiration paradoxale
Battement des ailes du nez	Absent	Modéré/intermittent	intense
Tirage	Absent	Intercostal discret	intense
Entonnoir xiphoïdien	Absent	modéré	Intense
***Geignement* expiratoire**	Absent	Perçu au sthéto	Audibles à l'oreille, continu
0 = normal – si > 5 : signe de gravité			

2/ FR et rythme respiratoire

- N = 40 min
- !! bradypnée avec gasps
- pauses <15s/ apnées >15s

3/ Auscultation

- MV symétrique ou non
- BDC, déplacement médiastinal
- Râles

4/ Hémodynamique

- TRC allongé, palpation des pouls, PA

5/ Neuro

- hypotonie, asthénie, hyporéactif

⇒ ! Signes de gravité

- **Silverman > 4**
- **Cyanose, signes d'épuisement**
- **Troubles hémodynamiques/neurologiques**

=>PEC en urgence, ventilation au masque manuelle (sauf inhalation méconiale, hernie diaphragmatique, pneumothorax suffocant) puis IOT et ventilation mécanique

Paraclinique

- ***Rx thorax***
  - pas de mobilisation de l'enfant, pas de changement de son oxygénation
  - cliché de face en fin d'inspiration avec bonne pénétration
  - N : aspect triangulaire, côtes symétriques, coupoles au niveau des 8ème arcs postérieurs, IC=0,5, position des prothèses ++
- ***GDS***
  - Seulement pour adapter O_2
  - Signes de gravité : PaO_2<50, pCO2>45-50, pH <7,3
- ***Reste du bilan***
  - Glycémie, NFS, iono, CRP groupe, Rh, prélèvements bactériologiques, bilirubine, hémostase, calcémie

Diagnostics différentiels

- ***Cyanose :*** cardiopathies cyanogènes avec parfois polypnée sans signes de lutte ; polyglobulie, méthémoglobinémie
- ***Polypnée :*** acidose sur souffrance fœtale aiguë ; maladie métabolique de révélation précoce (acidose lactique, hypoglycémie..)
- ***Apnées isolées :*** convulsions ; infection débutante ; entérocolite ulcéro-nécrosante ; intoxication médicamenteuse

CAT en urgence

- ***Désobstruction des VAS*** par aspiration naso-pharyngée (atrésie des choanes ?)
- ***Sonde gastrique*** (! voie buccale) avec évacuation gastrique et test à la seringue (atrésie œsophage ?)
- ***Mise en incubateur*** pour réchauffement
- ***Monitorage*** cardio-respiratoire continu
- ***Voie veineuse*** + réhydratation par G10 ± NaCl ± KCl + gluconate de calcium ± mise en place d'un KT artériel par voie ombilicale en centre spécialisé
- ***Maintien d'une hémodynamique stable*** : remplissage vasculaire
- ***Oxygénothérapie :*** si origine cardiaque (TGV, SAP, RVPA) : pas d'amélioration
  - *Par enceinte de Hood*
    - Apport continu d'O_2 et d'air humidifié et réchauffé
    - I : absence de signe de gravité
    - CI : **pneumothorax suffocant, inhalation méconiale, hernie diaphragmatique** → car Hood : favorise collapsus alvéolaire (de même qu ventilation au masque)
  - *PPC nasale (VS PEP)*
  - *Intubation nasale* avec pression positive continue (PPC) : tend à remplacer enceinte de Hood car pas de collapsus alvéolaire, favorise rapport ventilation/perfusion, et diminue le travail respiratoire
  - *Si signes de gravité ou détresse respiratoire :* **intubation naso-trachéale** + ventilation artificielle : **FR<20/>80, apnées, Silverman >5, épuisement, trbles hémodynamiques ou conscience, signes de gravité GDS**

→

- ***Transfert en unité de néonatalogie*** : surveillance rapprochée : Scope, saturation en continu, glycémie, diurèse, PA, FC, TRC
- ***Traitement étiologique***

Etiologies

Etiologies pulmonaires

Maladie des membranes hyalines

- Déficit en **surfactant,** surtout en cas de prématurité, mais aussi si infection, acidose, hypothermie, choc, inhalation méconiale
- Atélectasies étendues avec shunt intrapulmonaire et hypoxémie sévère
- ***Clinique :*** détresse respiratoire précoce avec **aggravation en 24h**, amélioration rapide vers H72
- ***RxT :*** réticulogranité diffus, avec bronchogramme aérique et diminution de l'ampliation thoracique
- ***Complications :***
  - **barotraumatisme** (emphysème, pneumomédiastin, pneumothorax),
  - chez le grand prématuré **: persistance du canal artériel** (souffle systolo-diastolique, hyperpulsatilité artérielle, PAD basse, œdème pulmonaire) traitée par inhibiteurs PG ou ligature chirurgicale
  - **dysplasie broncho-pulmonaire** chez le grand prématuré : persistance de besoins en O_2 /ventilation artificielle au delà de J28
- ***Traitement :***
  - **Prophylactique :** lutte contre prématurité, maturation pulmonaire par corticoïdes en cas de MAP
  - **Ventilation mécanique** avec PEEP
  - **Surfactant** intratrachéal (exogène, animal/artificiel) (indiqué également en cas d'alvéolite infectieuses, inhalation méconiale, hémorragie pulmonaire)

Alvéolite infectieuse

(pneumonie du nouveau-né)

- **Strepto B++,** parfois association à autres pathologies !
- A évoquer devant toute détresse respiratoire, avec geignement notamment
- ***Traitement :*** ATB, O_2, ventilation mécanique si besoin..

Pneumothorax

- ***Primitif ou secondaire*** à une ventilation mécanique ou une inhalation méconiale (recherche systématique ++)
- ***Clinique*** (souvent après un **intervalle libre)** : DR + abolition du MV + tympanisme + asymétrie de l'ampliation thoracique + déplacement controlatéral des bruits du cœur + distension abdominale
- ***RxT :*** zones d'hyperclarté thoracique, déviation médiastinale controlatérale, poumon rétracté au niveau du hile
- ***Tt :*** exsufflation ou drainage pleural ! CI : ventilation au masque

Apnées du prématuré

- ***FDR :*** hypothermie, hypoglycémie, anémie, hypoxémie chronique, entérocolite ulcéro-nécrosante, surinfection
- !! **bradycardie et hypoxémie sévères**
- ***Traitement :*** théophylline/caféine, doxapram, PPC/ventilation nasale

Détresse respiratoire transitoire (DRT)

- Trouble de **résorption du liquide alvéolaire** surtout en cas d'accouchement par césarienne et chez le prématuré
- Tachypnée, amélioration en quelques heures
- Opacités liquidiennes alvéolaires puis interstitielles sur Rx thorax
- ***Traitement :*** O_2 (Hood, PPC) pendant 24h

Inhalation du liquide méconial

- En cas de mouvements respiratoires à la naissance qui entraînent la pénétration de LA dans les poumons
- ***Clinique :*** détresse respiratoire plus ou moins marquée (++ si inhalation méconiale)
- ***Rx thorax :*** distension thoracique, atélectasies, emphysème obstructif
- ***Complications :*** pneumothorax, anoxie réfractaire, encéphalopathie anoxo-ischémique, hépatopathie et néphropathie post-anoxiques
- ***Traitement :***
  - ➢ prévention : aspiration++ dès la naissance si LA méconial lorsque la tête est à la vulve,
  - ➢ désobstruction pharyngée, IOT précoce pour **aspiration avant ventilation+++**, puis ventilation mécanique

Dépression respiratoire par drogues maternelles

- Anesthésie, toxicomanie

Digestives

Hernie diaphragmatique

- ***Souvent à gauche :*** issue intra-thoracique de viscères, avec hypoplasie pulmonaire secondaire et déviation du médiastin
- ***Clinique :*** abdomen plat, déviation des BdC à droite, DR immédiate avec cyanose majeure, bruits hydroaériques à l'auscultation
- ***Tt :*** réa avec IVM (CI absolue à la ventilation au masque), puis transfert en chir. en position semi-assise

Atrésie de l'œsophage

- ***4 types anatomiques :*** type III le plus fréquent (fistule entre l'œsophage distal et la trachée) (inhalation de liquide digestif)
- ***Dg :***
  - *Anténatal* ++ car entraîne un hydramnios
  - *Néonatal :* test à la seringue systématique : pas de bruit hydroaérique dans le creux épigastrique après injection d'air dans la sonde gastrique
  - *Clinique :* hypersialorrhée, DR par régurgitation du liquide gastrique dans les poumons
  - *RxT :* sonde gastrique s'enroulant au niveau de D2-D3 ± aérogastrie si fistule (type III)
- ***Tt :*** position proclive, aspiration continue du cul de sac œsophagien sup. et chirurgie

Neurologiques

Anoxie, œdème cérébral, hémorragie intracrânienne, méningite

ORL

- ***Imperforation des choanes :***
  - Dg systématique par introduction d'une sonde dans les fosses nasales
  - Dyspnée s'interrompant lors des pleurs et cris + troubles de la déglutition
  - Tt : canule de Mayo + position ventrale + chir.
- ***Sd de Pierre Robin :*** Glossoptose + Microrétrognathisme + Fente labio-palatine → canule de Mayo + position ventrale + chir.
- ***Sténose sous glottique congénitale***
- ***Paralysie laryngée bilatérale***
- ***Rhinite obstructive***

Cardiaques

- **Cardiopathies congénitales cyanogènes** (test à l'O2 négatif) : transposition non corrigée des gros vaisseaux, sténose ou atrésie de l'a. pulmonaire
- **Persistance du canal artériel** (test à l'O2 positif car shunt vrai) :
  - DR d'aggravation progressive + souffle systolo-diastolique au foyer pulmonaire + hyperpulsatilité des pouls + élargissement de la différentielle
  - Dg : échographie
  - Tt : **Indocid** ± chir.
- **Défaillance cardiaque :** CIV massive, coarctation de l'aorte

Troubles ioniques

Hypoglycémie, hypocalcémie, acidose, anémie : polypnée superficielle, pas de tirage. DD : intoxication médicamenteuse

Insuffisance respiratoire

- **Affections neuromusculaires :** Steinert, myopathies, Werdnig- Hoffmann (amyotrophie spinale infantile)
- **Atteintes médullaires ou radiculaires**
- **Atteintes cérébrales :** Ondine++
- **Dystrophies osseuses**

Q. 336 -TOUX CHEZ L'ENFANT

Interrogatoire

- Aiguë/chronique (>3 sem), progressive
- Sèche/irritative/spasmodique/grasse/ productive (avec aspect de l'expectoration)
- Moniliforme/quinteuse, bruyante
- Périodique : diurne/nocturne, à l'effort, saisonnière, au froid
- Environnement

signes physiques

- Modification de la voix, bruit respiratoire anormal
- Expectoration, rhinorrhée
- Exanthème/ eczéma
- Troubles digestifs
- Troubles du comportement
- Enanthème, angine
- Douleurs sinusiennes
- Anomalies thoraciques : distension, asymétrie, tirage (sous l'obstacle !!), hypersonorité
- Auscultation : ronchi, sibilants, râles fins (alvéolaires, inspiratoires=> pneumonie)
- Traces de traumatisme
- AEG, fièvre
- Signe de Dennie-Morgan (double repli sous palpébral)
- Courbe de croissance staturo-pondérale++
- Complications : désinsertion chondro-costale, douleurs musculaires, prolapsus rectal (mucoviscidose), pneumothorax

Principes de traitement

- Pas d'antitussifs
- Favoriser le drainage bronchique par kiné (AFE à glotte ouverte)
- Etiologique++

Etiologies	Nourrisson	Enfant > 3-4ans
Toux aiguë	• **Bronchiolite :** toux spasmodique avec rhinorrhée, dyspnée expiratoire, sibilants, distension thoracique sur Rx (VRS, para influenzæ III, adénovirus) • **Bronchopneumopathie virale** : rhinorrhée, polypnée, ronchi et râles fins, opacité en foyer sur Rx • **CE endobronchique** : sd de pénétration, trouble de ventilation sur Rx=> bronchoscopie • **Coqueluche** : quintes, pas de notion de vaccination, apnées !!, HGB, diagnostic bactério-immunologique • **Epiglottite** : dyspnée inspiratoire et fièvre !!! pas d'abaisse-langue. HI. Rechercher atteinte méningée • **Rhinopharyngite, laryngite**	• **Laryngite aiguë** : toux rauque, dyspnée inspiratoire, caractère récidivant, auscultation pulmonaire normale, symptômes spectaculaires mais transitoires • **Pneumopathie aiguë** • **Pleurésie** • **CE** • **Coqueluche** • **Asthme** • **Rhinopharyngite** • **Rhinosinusite**
Toux chronique	• Asthme • **Mucoviscidose** : avec en plus selles graisseuses et abondantes, hypotrophie, hippocratisme digital=> test à la sueur (N<40mEq/L) • **CE endobronchique** dont la phase aiguë est passée inaperçue : ronchi, fièvre intermittente, wheezing unilatéral, trouble de ventilation sur Rx, parfois distension globale=> bronchoscopie	• **Asthme** (toux à l'effort, dyspnée d'effort surtout, Dennie Morgan, distension thoracique) • **Mucoviscidose et maladie ciliaire avec BPCO** • **Bronchectasies** avec rosettes sur Rx, anomalies ventilation/perfusion en scinti • **Tuberculose :** moniliforme, pleurale/productive, caverne=>IDR++, recherche de BAAR

	• **Dyskinésie trachéobronchique** primitive (atrésie de l'œsophage) ou secondaire par compression malformative : bruit respiratoire anormal (toux aboyante), ronchi, début apparent décalé par rapport à la naissance. Disparition de la clarté trachéale ou de la bronche principale sur Rx=> transit oesophagien et bronchoscopie • **Dyspraxie de la déglutition** (fausses routes alimentaires) : toux lors des repas, ronchi, souvent RGO associé=> radio-cinéma de la déglutition, recherche d'un RGO • **Maladie ciliaire des bronches congénitale** : encombrement permanent, pas de trouble du transit, test à la sueur négatif !!! lien avec tabagisme passif++ • **RGO++** • Arcs aortiques • Kystes bronchogéniques • Tabagisme passif	• **Déficits immunitaires**=> NFS, Ig et sous-classes • **Tumeurs médiastinales et bronchiques** • **Psychogène** (surtout la nuit, contexte++) • Toujours rechercher **tabagisme passif++** • Allergie • Pathologies ORL : hypertrophie amygdalienne (bouche ouverte) • Pathologies neurologiques (fausses routes répétées avec encombrement pulmonaire chronique)

Explorations de débrouillage devant toux chronique (orientation par la clinique)

- Radio de thorax
- Test de la sueur
- Nasofibroscopie ORL
- Ig sériques, NFS, CRP
- Prick-test, IgE totales, RAST
- EFR
- pH métrie

Critères de gravité d'une toux chronique

- Retentissement sur la croissance
- Stridor
- Cyanose associée
- Encombrement pulmonaire chronique
- Expectorations purulentes
- Radio de thorax anormale

Q. 86 - INFECTIONS BRONCHO-PULMONAIRES DU NOURRISSON ET DE L'ENFANT

Facteurs de risque

- Jeune âge
- Malnutrition
- Promiscuité
- Mode de transport ou de garde
- Pollution de l'environnement
- ID acquise (infections à répétition)

Infection haute :
Rhinorrhée, obstruction nasale, pharyngite, auscultation pulmonaire normale en dehors de bruits transmis, tirage sous mandibulaire

Infection basse :
Polypnée, signes de lutte, anomalies de l'auscultation pulmonaire, fièvre

Bronchites aiguës

- ***Etiologies***
  - virus++ : VRS, influenzae, adénovirus, myxovirus, para-influenzae, rhinovirus
  - bactéries : mycoplasma pneumoniae, chlamydiae pneumoniae, bordetella pertussis, Chlamydiae trachomatis (néonat++, conjonctivite et toux coqueluchoïde, sérologie positive chez la mère)
  - surinfections : HI, pneumocoque, moraxella catarrhalis
- ***Clinique***
  - toux avec fièvre modérée, +/- productive
  - suite à Rhinopharyngite
  - ronchi, râles, humides (sous crépitants)
  - évolution spontanée en 10 jours
  - !! pas de Rx thorax systématique
- ***Traitement***
  - Symptomatique
  - ATB seulement si T°>38,5°C pendant 3 jours avec toux depuis plus de 7 jours, râles bronchiques résiduels malgré kiné (Augmentin avant 3 ans, macrolides ensuite, traitement pendant 5 à 8 jours)

Pneumonies communautaires aiguës

Clinique

- Fièvre
- Tachypnée, parfois signes de lutte
- Toux
- Anomalies auscultatoires : diminution MV, râles alvéolaires, souffle tubaire
- Douleurs abdominales, ballonnement abdo
- !! souvent manquent la toux ou la T° ou les râles !!

Paraclinique

- ***Rx thorax :*** de face, en inspiration debout. Opacité parenchymateuse alvéolaire, systématisée (lobaire/ segmentaire)(pneumocoque) ou à limites floues, parfois bronchogramme aérien, souvent images sphériques. Parfois ADP hilaires (**BK**, mycoplasme)
- HPNN, élévation CRP, élévation PCT
- Hémocultures lors T°
- PCR pour mycoplasme, sérologies (IgM)



Pneumocoque :

- Hyperthermie brutale, frissons
- Douleurs thoraciques
- Toux sèche,
- Foyer auscultatoire,
- Douleurs abdominales,
- Méningisme, AEG, otite, herpès labial

Atteinte virale (1/3)

- Epidémie, tout âge
- Rhinopharyngite
- Fièvre variable,
- Myalgies, diarrhée
- Eruption

Mycoplasme (> 3ans)

- Tableau plus sourd
- Asthénie
- HRB, toux paroxystique
- Eruption (érythème polymorphe)
- Anémie hémolytique

Signes de gravité

- Hyperthermie, faciès toxique, troubles hémodynamiques, troubles de la conscience, cyanose, hypercapnie, aggravation rapide des symptômes++

Traitement

- ***ATB probabiliste :***
  - avant 3 ans : amoxicilline 50-**100**mg/kg/j en 3 prises même si PSDP, en cas d'absence de vaccination contre HIb (ou OMA associée): Augmentin (80mg/kg/j amoxicilline) pendant 10 jours
  - après trois ans : amoxicilline en première indication sauf si suspicion mycoplasme : macrolides (traitement pendant au moins 14 jours)
- ***Surveillance*** T°+++ (apyrexie au bout de 24-48h en principe). Réévaluer à H48 et J5. Rx contrôle à 1 mois
- ***Hospitalisation :*** si <6 mois,refus de boire, trbles hémodynamiques, détresse respiratoire, maladie sous-jacente, échec du ttt ambulatoire => C3G (céfotaxime 100mg/kg/j ou ceftriaxone 50mg/kg/j) avec parfois aminoside

Broncho-alvéolite du nourrisson

- Infection fréquente des VAS des nourrissons, essentiellement virale et saisonnière

Définition : 5 critères

- Age < 24 mois
- Polypnée et distension thoracique
- Râles crépitants en fin d'expiration (atteinte alvéolaire)
- Frein expiratoire avec râles sibilants diffus (atteinte bronchiolaire)
- 1er ou 2nd épisode de ce type

Epidémiologie

- 1/3 des NR avant 2 ans font une bronchiolite
- Prédominance **hivernale** (formes sporadiques possibles)
- Contexte **épidémique**
- Transmission nasale et manu portée (nosocomiale ++)
- Immunité partielle et limitée du VRS
- Etiologies :
  - **Virus Respiratoire syncytial (75 %)**
  - Adénovirus, virus influenza et para influenza, rhinovirus

Diagnostic

- **Phase d'invasion** (incubation 2-8j)
  - Contage : épidémie, cas familiaux ou dans la crèche
  - Prodromes : rhinorrhée ou rhinopharyngite dans les 2-3 j précédents
- **Phase d'état**
  - Polypnée superficielle ou bradypnée expiratoire, toux
  - Troubles digestifs : vomissements, refus alimentaire, diarrhée (adénovirus)
  - Distension globale du thorax
  - !! cyanose, épuisement, signes de lutte (tirage, geignement, battement des ailes du nez, balancement thoracoabdominal, entonnoir)
  - Auscultation :
    - ⇒ **Râles crépitants** en fin d'expiration (= atteinte alvéolaire, surtout avant 6 mois → broncho-alvéolite)
    - ⇒ **Frein expiratoire** avec râles **sibilants** diffus (= atteinte bronchiolaire, isolée = bronchiolite (surtout après 6 mois)), +/- wheezing
  - Fièvre modérée (38-38°5) (pas toujours)
  - Rhinorrhée, bave mousseuse

Complications

- **Immédiates :**
  - Apnées/pauses ou **arrêt cardiorespiratoire** voire **mort subite** (inexpliquée) ++ chez les plus jeunes
  - **Epuisement** ou fatigue avec aggravation de l'insuffisance respiratoire aiguë : intubation-ventilation !
  - **Complications mécaniques :** pneumothorax, pneumomédiastin, atélectasie
  - **Surinfections** broncho-pulmonaires ou ORL
  - Fausses routes, malaises
- **A distance :**
  - Hyperréactivité bronchique non spécifique
  - Récidives
  - Asthme
  - DDB (adénovirus)

!! **Diagnostics différentiels** : myocardite aiguë, décompensation cardiaque (HMG, CMG sur la radio, souffle cardiaque, galop, mauvaise prise pondérale

Conduite à tenir en urgence

Recherche de signes de gravité : critères d'amission aux urgences et de RxT

- **Signes respiratoires :**
  - Signes de lutte : ***B**alancement thoraco-abdominal, **B**attement des ailes du nez, **Tir**age, **En**tonnoir xiphoïdien, **Geignement** expiratoire (**Bébé tire en geignant**)*
  - Hypoxie : cyanose, TRC allongé
  - Hypercapnie : Tachycardie > 140, sueurs
  - Epuisement : polypnée > 50-60/min, irrégularité du rythme respiratoire, apnée, pauses, malaise
- **Mauvaise tolérance hémodynamique, sd septique**
- **Signes digestifs :** vomissements , difficultés d'alimentation, perte de poids > 5%
- **Terrain :** âge < 6 sem, ID, cardiopathie, BPC invalidante,, DDB, mucoviscidose, dysplasie broncho-pulmonaire, prématurité, hypotrophie, ATCD de ventilation assistée prolongée
- **Entourage :** tabagisme passif, mauvaises conditions socio-économiques, défaut de compréhension ou d'accès aux soins, échec d'un ttt ambulatoire

Pas d'admission aux urgences ← non — oui → **Admission aux urgences :**

- 1er examen = **SaO_2** (si < 95 % → hospitalisation)
- **Radio de thorax** (surtout si forme compliquée ++) :
  - Souvent **normale**
  - **Distension thoracique :** hyperclarté parenchymateuse, abaissement des coupoles diaphragmatiques, ouverture de l'angle costo-diaphragmatique, horizontalisation des côtes, visualisation de plus de 8 espaces inter-costaux
  - **Sd bronchiolaire** : hyperclarté diffuse
  - **Sd bronchique** : visibilité excessive des arborisations bronchiques à distance du hile : images en rail, ou en coupe ronde
  - **Sd alvéolaire :** opacités diffuses ou localisées, ± systématisées, avec bronchogramme aérien
  - Troubles ventilatoires avec **atélectasie**
  - Recherche d'un foyer pulmonaire, pneumothorax
- **Autres : NFS, CRP** (normales), **iono s.** : déshydratation ?, SIADH, **IF directe** sur prélèvements naso-pharyngés : que pour épidémiologie ou terrain débilité (pas si PEC ambulatoire), **GDS** si indication à une assistance ventilatoire

- Suppression des nuisances : **tabagisme passif**
- **Désobstruction et aspiration rhino-pharyngée** (avec sérum φ nasal)
- Isolement
- **Humidification** de l'air ambiant
- **Kinésithérapie** pour évacuer les sécrétions bronchiques : accélération passive du flux expiratoire puis provocation de la toux
- **Proclive dorsal** à 30°
- Maintien d'une **bonne hydratation :** 100 mL/kg/j en prises fractionnées
- **Alimentation** fractionnée (arrêt si détresse respiratoire) et biberons épaissis
- **Antipyrétiques** : paracétamol 60mg/kg/j
- **CI des sédatifs et antitussifs**



- **Oxygénothérapie** si $SaO_2 < 95\%$
- Essai de **nébulisations** par β2 stimulants au-delà de 6 mois, après le premier épisode (salbutamol) (surtout si récidives= asthme du nourrisson)=> pas systématique !!
- Pas de corticothérapie orale pour un premier épisode
- Si troubles de l'alimentation : gavage gastrique
- Mesures de prévention et d'hygiène du personnel : gants, masques, surblouses
- **Surveillance :**
  - Cardiomonitoring de la FC et FR → détection d'irrégularités du rythme ou de pauses respiratoires
  - **SaO_2 par oxymétrie pulsée** → accès d'hypoxémie
  - Signes de lutte
  - Conscience (hypercapnie et fatigue respiratoire)
  - Coloration, TRC, température, poids, signes de déshydratation, trbles digestifs
- NB : ATB par Augmentin que si T° > 38°5 persistante plus de 3 jours, foyer pulmonaire radiologique, otite associée, pathologie cardiaque ou pulmonaire sous jacente

<u>Indications de la ventilation assistée</u> (VNI/ ventilation invasive)

- Apnées, irrégularités respiratoires
- Epuisement
- pO_2<60 sous 60% de FiO_2
- pCO_2 >60

Traitement préventif

- Isolement, mesures d'hygiène notamment dans les services
- Synagis : indiqué chez les anciens prématurés <32SA, si DDB, terrains à risque : 1 injection par mois, d'octobre à février

Recherche de facteurs favorisants si récidive

- RGO, déficit immunitaire, déficit en α-1 antitrypsine, hypertrophie des végétations adénoïdes, allergie, tuberculose, arcs vasculaires anormaux, trachéo ou bronchomalacie, inhalation de corps étranger, troubles de la déglutition

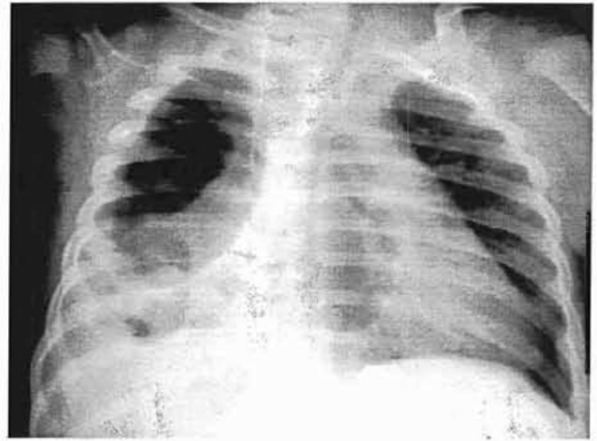
Recommandations ANAES sur la prise en charge des bronchiolites

- 40 à 50% de colonisation bactérienne surajoutée, avec ou sans infection
- **Critères d'hospitalisation** dans une bronchiolite du nourrisson : AEG, apnée, cyanose, FR>60, âge <6 semaines, prématurité <34 SA, âge corrigé <3 mois, cardiopathie sous jacente, pathologie pulmonaire chronique, Sat<94%, perte de poids >5%, rx anormale, difficultés psychosociales
- surveillance de l'oxymétrie de pouls chez les enfants hospitalisés (grade B)
- Les **apports hydriques** recommandés sont de 100 à 110 ml/kg/j pour le nourrisson de moins de 6 mois, et de 80 ml/kg/j au-delà.
- la **désobstruction nasopharyngée** avant l'alimentation, le fractionnement des repas, voire éventuellement l'épaississement des biberons sont recommandées. Ces difficultés alimentaires peuvent conduire à une alimentation entérale par sonde nasogastrique, voire parentérale. Il n'y a pas lieu de prescrire de traitement antireflux (grade A).
- couchage en proclive dorsal (grade C)
- Il est démontré que l'inhalation passive de tabac est un facteur aggravant pouvant conduire à l'hospitalisation (grade A)
- pas d'indication des bêta 2 mimétiques lors de la première bronchiolite (grade B) !! désaturation lors nébulisation chez les nrs de moins de 3 mois
- pas d'indication à une corticothérapie per os ou inhalée à la phase aiguë ou au décours de la première bronchiolite (grade A)
- Si un antibiotique doit être utilisé (fièvre >38,5°C depuis plus de 48h, OMA, pathologie cardiaque ou pulmonaire sous jacente, foyer radiologique, sd inflammatoire biologique), on s'orientera vers un antibiotique efficace sur les trois germes les plus fréquemment rencontrés (*Haemophilus influenzae, Streptococcus pneumoniae, Moraxella catarrhalis*) (grade A).
- pas d'indication aux mucolytiques per os
- oxygénothérapie pour Sat >94%
- rôle central de la kinésithérapie respiratoire (grade C)
- Prévention : lavage des mains, décontamination des objets et surfaces (grade B), pas de blouse spécifique (grade B), éviction des nrs des lieux enfumés ou avec forte promiscuité, promotion de l'allaitement maternel, information sur la maladie et les signes d'alerte, prévention par le palivizumab (Synagis) indiquée chez le prématuré de 32 semaines âgé de moins de 3 mois et l'enfant de moins de 2 ans atteint de bronchodysplasie

Staphylococcie pleuro-pulmonaire

Triade

- **Pneumopathie** (fièvre, polypnée, AEG)
- **Ballonnement abdominal** avec troubles digestifs
- **Pleuro-pneumopathie** souvent bulleuse à la radio
- **En plus :** porte d'entrée cutanée, nourrisson, début brutal



Complications

- Pleurésie purulente de la grande cavité
- Pyo-pneumothorax (rupture de bulle)
- Choc septique

Traitement

- Par antibiothérapie anti-staphylococcique (Péni M + aminoside) par voie IV pendant 10 jours puis relais PO pendant 4-6 semaines
- Drainage à discuter en cas de pleurésie.

Q. 78 - COQUELUCHE

- Endémie avec épidémies tous les 3 à 5 ans (résurgences en France chez les nrs non vaccinés et les adultes non revaccinés)). **Pas de DO**
- Germe : **Bordetella pertussis** (BGN)
- Toxine à tropisme respiratoire et neurologique
- Contamination via gouttelettes de salive
- Contagiosité 3 sem en l'absence de ttt



Aspects paracliniques

- **Hyperlymphocytose** >10000/mm^3, CRP svt normale
- Sd bronchique radiologique/ atélectasies/complications
- Hyponatrémie dans les formes malignes
- Identification du germe :
  - Culture par écouvillonnage nasal ou aspiration nasopharyngée, sur milieu spécial (>1 semaine) (Se=60%)
  - **PCR** sur aspiration pharyngée, très sensible (80%,Sp=90%)
  - Sérologies : 2 sérums à 3-4 semaines d'intervalle, si toux >20j sans vaccination depuis plus d'un an => **souvent présomption clinique**, confirmée secondairement par le résultat de la PCR

Aspects cliniques

1/ Chez l'enfant non vacciné

- contamination respiratoire, incubation de 7 à 10 jours, notion de contage
- Période d'invasion pendant 10 jours : catarrhe, fébricule , phase de grande contagiosité
- Puis toux persistante sur plus d'une semaine, **sans fièvre**, évoluant par **quintes** : accès répétitifs (5-20) violents de secousses expiratoires sans reprise inspiratoire, pouvant s'accompagner de cyanose/ turgescence du visage. Prédominance nocturne. La reprise inspiratoire est sonore : **« chant du coq »,** puis reprise d'un accès expiratoire
- La toux peut provoquer des vomissements, et une grande fatigue (jusqu'à 50 quintes par jour pendant 3-4 semaines)
- Entre les quintes, le sujet est asymptomatique, juste avant il peut présenter une agitation/anxiété
- Facteurs déclenchant les quintes : déglutition, cri, effort, examen du pharynx, pression cricoïdienne
- A la phase des quintes succède une période de convalescence avec persistance de la toux lors de cris, d'exposition au froid ou au chaud
- Purpura mécanique, hmgie sous conjonctivale/nasale

2/ Chez le nourrisson

- incubation silencieuse, phase d'invasion plus courte
- catarrhe
- quintes souvent très cyanosantes et émétisantes avec risque d'**hypoxie**, d'apnées, et de **bradycardie profondes**.
- On observe rarement le « chant du coq »
- Possible déshydratation du fait des vomissements
- Le nourrisson de moins de 1 mois sera ainsi hospitalisé systématiquement en réanimation

3/ Chez l'enfant et l'adulte immunisés (sans vaccination depuis plus de 6 ans)

- formes très atypiques le plus souvent !!! contagion des nourrissons notamment
- en fait asymptomatique jusque vers 6 ans du fait de la protection vaccinale puis cette protection diminue et rend possible l'infection

Complications

- ***Mortalité faible*** dans les pays développés (0,2%)
- ***Complications respiratoires :*** apnées, quintes asphyxiantes, bronchopneumopathies, atélectasies, bronchectasies, emphysème, pneumothorax
- ***Bradycardie***
- ***Coqueluche maligne*** (!! décès) :< 3 mois, détresse respiratoire majeure nécessitant une ventilation assistée, tachycardie, hypoxie réfractaire, jusqu'au sd de défaillance multiviscérale, trbles hémodynamiques, cyanose, convulsion, trbles du tonus, hyponatrémie, hyperplaquettose
- ***Mort subite***
- ***OMA***
- ***Complications neurologiques*** : convulsions hyperthermiques, encéphalopathie (surtout avant 2 ans)
- ***Déshydratation, dénutrition*** (vomissements !! Mallory-Weiss)
- ***Infections :*** OMA, bronchopneumopathie

Prise en charge thérapeutique

1/ Hospitalisation des nourrissons proche d'une réanimation, soins de nursing et surveillance

- surveillance de l'oxygénation, scope, surveillance des quintes et retentissement sur SaO_2, FC, vomissements, apnées, bradycardies, cyanose, trbles neuro
- fractionnement des repas voire gavage gastrique, hyperhydratation
- oxygénothérapie si besoin, aspirations régulières douces !!
- !! pas de kiné
- Traitement anti reflux
- Matériel d'aspiration et masque de ventilation dans la chambre
- Isolement, proclive dorsal

- toux quinteuse par moments, surtout prolongée (>8 jours)
- hyperréactivité bronchique parfois observée chez l'asthmatique

2/ Antibiothérapie pour éviter la contagiosité

- Erythromycine 50mg/kg/j pendant 14 jours

3/ Prévention : vaccination

- vaccin à germes entiers, inactivé : nombreux effets secondaires (inflammation au point d'injection/abcès, convulsions, fièvre, céphalées, malaise, sd des cris persistants, réaction hypotonie-hyporéactivité)
- vaccin acellulaire : contient toujours de la toxine pertussique (PTX)et une autre enzyme bactérienne. Son efficacité est un peu moindre (85% vs 95%), mais il présente beaucoup moins d'effets secondaires
- Calendrier vaccinal : primo vaccination à 2, 3 et 4 mois, rappel à 15-18 mois, puis 11-13 ans (on utilise le vaccin acellulaire dorénavant) . Depuis 2004 on recommande également la vaccination des professionnels amenés à travailler avec des enfants de moins de 6 mois, et des femmes désireuses d'avoir des enfants.
- Isolement des malades, éviction scolaire (5j si ttt, 30 j sinon)
- Ttt de l'entourage familial : Zithromax 10mg/kg/j J1 puis 5 mg/kg/j de J2 à J5

Q. 193 - DETRESSE RESPIRATOIRE AIGUË DE L'ENFANT

Clinique

- Troubles du rythme et de l'amplitude respiratoires
- ***Signes de lutte respiratoire***
- ***Signes de gravité :*** asphyxie (cyanose, tachycardie, HTA, sueurs, troubles de la conscience), épuisement (bradypnée, gasps)=>IOT, ventilation mécanique

Différentes dyspnées

	Etiologies	FR	Stridor	Dyspnée	Tirage	Voix	Dysphagie	Autres signes
Pharynx	Hypertrophie amygdalienne, MNI, abcès, phlegmon, brûlures	↓	–	Inspi	Sus-sternal++	étouffée	+	Sialorrhée, aspect figé
Larynx	Laryngite, CE, trauma, hypocalcémie	↓	+	Inspi	Sus-sternal +	rauque	–	Tête en hyperextension
Trachée	Trachéite, CE	↑ ou ↓	+	Aux 2 temps	Sus-sternal ± Intercostal +	N	–	Tête en hyperextension, toux aboyante
Bronche		↑ ou ↓	– wheezing, sibilant (plutôt bronchiole)	Expi	Intercostal	N	–	
Nez	Choanes, rhinite				Sous mandibulaire			
Epiglotte	épiglottite					étouffée		Tête en hyperextension, sialorrhée, T°

Paraclinique (! ne pas retarder un traitement d'urgence !)

- GDS
- Rx thorax

Dyspnées laryngées

	Œdème de la glotte	Epiglottite = sus glottique	Laryngite A sous glottique
Terrain	Enfant atopique, piqûre insecte, œdème angioneurotique	**3 à 5 ans** Garçon > 50 % **non vacciné**	**1 à 3 ans** Garçon > 50 %, virus++ par petite épidémie max hiver
Fréquence	**Fréquent**	**Rare**	**Très fréquente**
Début	Brutal	Très rapide sur qq. h/ brutal	Lent : aggravation brutale nocturne
Etat général	**Conservé** T° = **37 ° C**	**AEG** d'emblée **Fièvre = 40 °C**	**Conservé** **Fièvre = 38-38,5°**
Voix	**Normale**	**Etouffée**	**Rauque**
Toux	Rauque	**Ø ou claire (rare)**	**Rauque, aboyante**
Autres SF	**Dyspnée laryngée rarement dramatique**	**Dysphagie douloureuse** **Hypersialorrhée,stase** **Refus position allongée** Penchée en avant, bouche ouverte, langue sortie	Post rhinopharyngite banale **Cornage** Pas de dysphagie
Signes physiques	**Urticaire svt associé**	**ADP cervicales douloureuses**	Rhinopharyngite banale, Ø ADP dl, bradypnée inspiratoire
Agent pathogène	**Médicaments (Péni,..)** **Piqûre d'insecte** **Oedème angioneurotique** OANH Déficit inh C1 estérase (déclenché /stress, trauma)	Infection systémique **Haemophilus Influenzae B** BGN encapsulé	**Viral** : MYXOVIRUS : **para Influenzae I, Influenzae A,B**, VRS, adénovirus, coxsackie, rhinovirus
Examens complémentaires	**Enquête allergologique**	**GDS, Ag soluble** Sg/LCR/urine (post intubation) **Autres foyers infectieux extra-laryngés** : Méningite pneumopathie, arthrite, otite, angine, PL HAA écouvillon sur épiglotte, hémoc	**Aucun** **-endoscopie si âge < 4 mois ou si récidive**

Efficacité des Corticoïdes	+	**0** Toute laryngite fébrile ne cédant pas aux corticoïdes : épiglottite	**Maximale** Débuter à domicile, hospitalisé seulement si dyspnée persistante
Traitement	<u>**Curatif :**</u> Association - Adrénaline 15µg/kg SC –Corticoïdes 2mg/kg <u>**Préventif :**</u> Toujours avoir une seringue d'Adrénaline avec soi (Anakit) <u>**Préventif de l'OANH :**</u> androgénothérapie	<u>**Gestes formellement CI**</u> Allonger l'enfant, examen à l'abaisse langue, demander des Rx, faire une fibro laryngée,prélèvement gorge <u>**Transfert par SAMU USI**</u> <u>**Intubation naso-trachéale :**</u> difficile : ORL prévenu, sur place <u>**ATB : Claforan**</u> 200 mg/Kg/j IV pendant 15 j. relais per os <u>**Corticothérapie**</u>	<u>**A domicile**</u> : **Soludécadron (Dexamétha..) 2mg/kg IM** Humidifier atmosphère± antipyrétiq Renouveler si dyspnée persiste Entretien / Celestène 10 G/Kg/j _ 5 j <u>**A l'hôpital**</u> : → **Aérosol de :** Adrénaline, Dexaméthasone, sérum φ Si échec Dexa 4 mg IM → intubation **Célestène** : 10 gouttes/kg per os
Complications		**Localisations secondaires bactériennes** **Arrêt cardiorespiratoire** **OAP** **Epuisement respiratoire**	**Récidive = laryngoscopie** -Malformation : angiome sous glottique -Peptique : RGO -Allergique **Formes rares graves : intubé**

Dyspnées laryngées

	CE laryngé	Laryngo-trachéo-bronchite bactérienne
Terrain	1 à 3 ans (> âge de préhension) Garçon	**1 mois à 6 ans,** plutôt + fqt en hiver
Fréquence	**Fréquent**	**Exceptionnelle**
Début	Brutal	Rapidement progressif
Etat général	**Conservé** T° = 37 ° C	**AEG** d'emblée **Fièvre** = 39° C
Voix	**Aphonie (glottique)**	**Eteinte**
Toux	**Rauque**	**Rauque, productive**
Autres SF	**Sd de pénétration** **Stridor** **Asphyxie A** **Dyspnée laryngée** **!! tableaux trompeurs++**	**Ø Trouble déglutition** + + + **Dyspnée laryngée au début** puis **sur 2 temps** **-> Détresse respiratoire fréquente**
Signes		**Râles crépitants bilatéraux**
Agent pathogène	**Corps étranger :** **-de nature alimentaire : 70 %** **-des cacahuètes _ 50 %**	Infection ulcéronécrotique avec fausses membranes de tout l'arbre **Staph Aureus > Haemophilus et streptocoque**

Examens complé-mentaires	**A domicile : Appel du Samu** **-En cas d'asphyxie A** : _ Heimlich/Mofensen	**Rx Thorax ; Ag Soluble** **NFS, VS ; Endoscopie avec prélèvement bactério des mb**
Efficacité des Corticoïdes	_ Laryngoscopie directe : retirer ou refouler _ si échec : trachéotomie « à la hussarde »	**0**
Traitement	- **Si dyspnée persistante** : _ laryngoscopie directe +/- trachéotomie si sévère _ bronchoscopie avec ablation du CE sous AG si modérée - **Si dyspnée résolue :** _ fibroscopie souple diagnostique suivie de bronchoscopie sous AG pour extraction du CE ou bronchoscopie d'emblée si anomalies clinico-radiologiques **Ttt associé :** ATB après prélèvement, Kiné de drainage, coricothérapie générale	**ATB massive IV (Claforan)** **Oxygène au masque** **Atropine** **Bronchoscopie** avec toilette trachéobronchique **Intubation svt nécessaire** en salle d'opération avec matos de trachéo dispo **Surveillance étroite**
Complications	Emphysème, atélectasie, pneumothorax, abcès	Extubation intempestive Obstruction de la sonde

Autres étiologies de dyspnée laryngée :

Rougeole, croup, laryngite striduleuse, inhalation caustique, papillomatose laryngée, traumatisme, angiome sous glottique

Signes de gravité des dyspnées laryngées

>1 h sans amélioration malgré le ttt, < 3 mois, épiglottite, CE obstructif, HCO_2, hO_2, pauses, respiration superficielle

Autre dyspnée obstructive

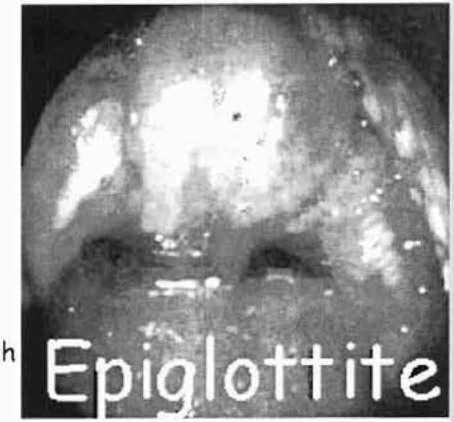
- **Asthme ++**
- **CE trachéal :** bruit de grelot/clapet, aggravation au décubitus. !! enclavement dans la glotte au décubitus => pas de Heimlich
- **CE bronchique :** tympanisme, râles bronchiques, hémoptysie =>radio de thorax en inspiration et expiration forcée, endoscopie+++

Tachypnée avec signes de lutte

- Eliminer une insuffisance respiratoire secondaire à : IC, polyradiculonévrite, traumatisme
- Sd de Mendelson
- Ingestion accidentelle d'hydrocarbures
- Noyade
- Infections
- Hypersensibilité pulmonaire et pathologies inflammatoires (histiocytose X, fibrose, maladie de surcharge, hémosidérose)
- SDRA

Manoeuvre de Heimlich







Q. 77 – ANGINE AIGUË DE L'ENFANT



Angines érythémateuses et érythémato-pultacées
(les + fréq. : 80 – 90 % des angine)

Etiologies

- **Virus (50%) :** adénovirus, myxovirus influenzae et para-influenzae VRS, entérovirus
- Streptocoque ß-hémolytique du groupe A (25-40%) (le + redouté car complications)
- Plus rarement staphylocoque aureus, pneumocoque, Haemophilus
- Fusobacterium necroforum, Chlamydia, gonocoque, MNI, diphtérie

Clinique

- Dysphagie, odynophagie, otalgie, fièvre
- Oropharynx rouge vif, uniforme avec amygdales tuméfiées
- Œdème inconstant des piliers / voile / luette (érythémateuse)
- Parfois enduit blanc crémeux détachable à disposition punctiforme sur les amygdales (érythémato-pultacées)
- Pseudo-membraneuses : diphtérie, **MNI**
- Vésiculeuses : herpangine, herpès
- Ulcéreuses : MNI, hémopathies, agranulocytose, Vincent, tularémie, syphilis
- **En faveur origine virale :** coryza, laryngite, trachéo-bronchite, conjonctivite associée
- **En faveur origine strepto :** rougeur écarlate de la gorge, polynucléose sanguine importante
- Evolution favorable en 8 jours le plus souvent

Paraclinique

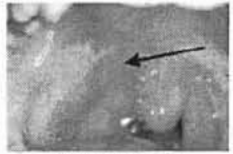
Strepto-test >3 ans
MNI : NFS, BHC, MNI test, sérologies EBV

Traitement

- ***Antibiotiques :***
  - Clinique ne permet pas de faire la différence entre strepto et virus -> **en l'absence de test Dg rapide (TDR)** du strepto ß-hémolytique grp A ou si **TDR +** → = **Péni V (Oracilline®)** 3 millions d'UI/j (50 000 à 100 000 UI/kg/j chez l'enfant) pendant 10 j, Si CI : macrolide
  - Autres ttt ~ aussi efficace avec durée + courte 5-6 jours (Amoxicilline, C2G ou C3G orale, Azithromycine)
  - **Si TDR – mais enfant ou facteur de risque de RAA** (ATCD de RAA, âge 5-25 ans, angines à répétition à strepto, facteurs environnementaux propices, séjour en région d'endémie) → **contrôle bactério** (culture)
  - **Si TDR – sans fdr : ttt sympto seul**
  - Attention à l'amoxicilline (rash cutané en cas de mononucléose infectieuse)
- ***Symptomatique : antipyrétiques et antalgiques*** (paracétamol, aspirine) +/- collutoires locaux

Complications loco-régionales

Rares (1%)



Phlegmon peri-amygdalien

Phlegmon péri-amygdalien

- **Suppuration développée entre la capsule de l'amygdale et les muscles pharyngés**
- Plutôt chez l'adolescent et adulte jeune
- Angine, douleur importante, trismus, aphagie → hypersalivation
- Voussure du pilier antérieur, œdème luette, amygdale refoulée en dedans (-> à peine visible), isthme du gosier déporté du côté opposé à la voussure
- Palpation cervicale douloureuse, ADP sensibles / empâtement de la région sous-angulo-maxillaire
- ***Ttt :***
  - ➢ Hospit, **Ponction-drainage** avec prélèvements bactério (strepto grp A + anaérobies le + svt) → **ATB IV :** péni G + métronidazole et relais per os lorsque apyrexie + amélioration signes fctionnels, durée totale 10 j
  - ➢ **Amygdalectomie à distance** (« à froid ») pour éviter récidives (d'angines et/ou phlegmons)

Adéno-phlegmon du cou

- Suppuration d'un ganglion jugulo-carotidien
- Surtout chez l'enfant
- Au cours de l'angine, apparition tuméfaction cervicale latérale, sensible, inflammatoire
- Amygdalite sans manifestation pharyngée œdémateuse
- ttt : ATB ± drainage si suppuration collectée (tuméfaction rouge, sensible, fluctuante)

Phlegmon rétrostylien

- Rare, peut être grave
- Suppuration développée en arrière des m. styliens (région de passage des gros vx du cou : carotide int., jugulaire int.)
- Surtout chez l'enfant entre 3 et 10 ans
- Manifestations cervicales au 1er plan : douleurs latéro-cervicales unilat, torticolis douloureux, dysphagie +++, AEG, température à 40 °C
- Voussure latérale et postérieure qui refoule l'amygdale en avant et en dedans
- Risque évolutif : fistulisation, rupture vasculaire
- Ttt = association médico-chir après TDM

Sd de Grisel

Torticolis
!! luxation C1-C2

Complications dues à une infection streptococcique

Après délai de 1 à 3 semaines après l'infection

Nb : scarlatine

- Forme particulière d'angine à **streptocoque A**
- ***MDO*** n°4, très contagieuse : éviction et traitement des sujets contacts
- ***Clinique :*** angine érythémateuse + céphalées, vomissements, fièvre à 39-40°, exanthème (pas d'intervalle de peau saine), aspect souffleté du visage, langue framboisée, ADP cervicales
- ***Traitement :*** pénicilline ou macrolide pendant 15 jours, 1 semaine pour les sujets contact



Scarlatine

Glomérulonéphrite aiguë post-streptococcique

(10-20 j après)

- Début brutal, douleurs lombaires, fièvre, œdème, hématurie
- Dg : mise en évidence du strepto (prélèvement de gorge, élévation des Ac sériques) + effondrement fraction C3 du complément
- Evolution le + svt favorable, ttt ATB n'a pour but que l'éradication du streptocoque

Rhumatisme articulaire aigu

(15-20j après)

- Exceptionnel en France, polyarthrite aiguë, fébrile et mobile des grosses articulations, aucune séquelle articulaire, ± manifestations cutanées associées
- **Gravité = cardite rhumatismale**, d'autant + fréquente que sujet jeune, peut toucher toutes les tuniques cardiaques : péricardite, myocardite, endocardite
- Pronostic réservé à long terme des lésions endocardiques : **séquelle valvulaire, risque de greffe bactérienne**
- ***ttt :*** 2 objectifs : supprimer foyer streptococcique + éviter surinfection (pénicilline), lutter contre la réaction inflammatoire (repos, corticoïdes)
- ***ttt préventif +++*** -> ttt systématique par ATB de toutes les angines aiguës susceptibles d'être provoquées par le streptocoque ß -hémolytique (explique la disparition presque totale de cette affection en Fr)

Chorée de Sydenham, érythème noueux post-strepto



Mononucléose infectieuse

- ***Clinique*** : asthénie prolongée, fièvre, membranes peu adhérentes, pharyngite érythémateuse, SMG, ictère
- ***Paraclinique*** : sd mononucléosique, thrombopénie, anémie hémolytique, MNI test, cytolyse hépatique
- ***Traitement*** : symptomatique, corticothérapie si forme obstructive/manifestations viscérales

Angines pseudomembraneuses



fausses membranes lors d'une diphtérie

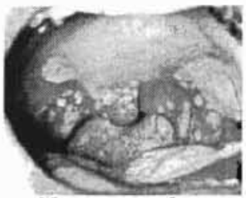
Diphtérie

- ***Clinique*** : fausses membranes, voile, coryza mucopurulent, ADP, sd toxique (pâleur, asthénie, pouls filant), pas de vaccination+++
- Recherche bacille de Klebs-Löfler sur prélèvement de gorge
- ***Traitement*** : isolement pendant 30j, examen de l'entourage, déclaration obligatoire, sérothérapie 10.000-20.000 UI (SC), péni V 100.000 UI/kg/j ou érythromycine 50mg/kg/j
- ***Vaccination+++***



Angine de Vincent

Angines ulcéronécrotiques



Herpangine

Angines vésiculeuses

Angine de Vincent

- ***Clinique*** : mauvais état dentaire, ado, ADP unilatérale, pas de fièvre, fausse membrane grisâtre unilatérale avec ulcération nécrotique, amygdale souple à la palpation
- ***Prélèvement de gorge*** avec fuso-spirillaires (bacille de Plaut Vincent, spirochètes)
- ***Traitement :*** désinfection, soins dentaires, Péni

Chancre syphilitique

- Chancre + ADP satellite unilatérale
- Prélèvements de gorge et ponction d'ADP, sérologies
- Pénicilline de façon prolongée

Hémopathies+++

- Lésions bilatérales
- Agranulocytose (leucopénie)
- Leucémies (NFS+myélogramme)
- Lymphomes (biopsies)
- Wegener, granulome de Stewart

Herpangine

- Clinique : fièvre, douleurs pharyngées modérées, sd main-pied-bouche
- Traitement symptomatique

HSV1

- Fièvre, dysphagie, vésicules confluentes, !! atteinte oculaire
- Traitement symptomatique, **CI corticoïdes**

Q. 114. URTICAIRE ET DERMATITE ATOPIQUE CHEZ L'ENFANT

Urticaire

- Eruption papuleuse prurigineuse, oedémateuse, migratrice
- !!! association à œdème de Quincke, signes associés : dyspnée inspiratoire si localisation laryngée, arthralgies, myalgies, céphalées, fébricule, terrain atopique
- Etiologies : infections virales, médicaments, aliments, venin d'abeille…, piqûre d'orties
- Urticaire chronique (é5%) : effort, chaleur, exposition solaire, latex, lupus, maladie de Still…=> Explorations : examen clinique complet, NFS, VS, CRP, bilan allergologique, inhibiteur de la C1 estérase (œdème angioneurotique).
- **Traitement** :
  - Eviction de l'allergène
  - Anti H1 peu ou pas sédatifs (IV si œdème de Quincke)
  - **Adrénaline** si œdème de Quincke (Anakit/ Anahelp)
  - Désensibilisation si réaction à des venins
  - Inhibiteur de la C1 estérase si œdème angioneurotique
  - Prévention des récidives : éducation de l'enfant, de sa famille, PAI si besoin

Dermatite atopique

- Dermatose prurigineuse récidivante, localisée aux plis de flexion, sur un terrain atopique
- Initialement lésions au niveau du tronc et du visage surtout, squames jaunes sur le cuir chevelu, xérose cutanée en dehors des poussées
- Puis localisation des lésions aux **plis de flexion**, xérose majeure, poussées saisonnières, lichénification
- Indications des explorations : échec ttt, stagnation staturo-pondérale, signes évocateurs d'allergie => prick-test, patch-test, IgE spécifiques, test de provocation orale en service spécialisé
- **Traitement** :
  - **Règles hygiéno-diététiques :** pains dermatologiques surgras sans savon, ongles courts, émollients quotidiens, éviter personnes porteuses d'herpès, favoriser allaitement maternel, diversification retardée, éviter arachides,éviction si allergène identifié, lutte anti-acariens, linge en coton…
  - **Si poussée** : dermocorticoïdes classe II sur visage/plis/zones génitales/nrs, classe III sur extrémités ; poursuivre les émollients
  - **Formes rebelles** : immunosuppresseurs

Q. 115 – ALLERGIES RESPIRATOIRES DE L'ENFANT

Asthme

Asthme de l'enfant

Epidémiologie

- 6-10% des enfants, en augmentation
- Facteurs environnementaux : pollution intérieure et extérieure, tabac, alimentation, infections, médicaments, allergènes
- Facteurs génétiques : inversion balance TH1/TH2 au profit des TH2

Clinique

- Toux irritative, parfois émétisante, souvent nocturne/déclenchée par effort
- Dyspnée (sensation de serrement de la poitrine)
- Sibilants, frein expiratoire, parfois wheezing
- ***Crise d'asthme :***
  - <u>prodromes :</u> asthénie, changement de caractère, frottement des yeux, rhinite claire, toux sèche
  - <u>crise :</u> sensation d'oppression thoracique, wheezing et sibilants, angoisse, penché en avant, distension thoracique, recherche emphysème SC au niveau du cou (pneumomédiastin), baisse du DEP, bradypnée, signes de lutte, apyrexie, amélioration sous béta 2 mimétiques

Classification

- ***Intermittent :*** <1 crise diurne/sem, <2 crises nocturnes/mois, EFR nles, DEP stable
- ***Persistant léger :*** <1 crise/j, > 2 crises nocturnes/ mois, en intercritique VEMS >80% théorique, variation DEP entre 20 et 30%
- ***Persistant modéré :*** >1crise/j, >1 crise nocturne/sem, perturbation activités normales, VEMS entre 60 et 80% théorique, variation DEP >30%
- ***Persistant sévère*** : symptômes continus, activité physique limité, VEMS <60% théorique, variation DEP > 30%

Asthme du nourrisson

=Tout épisode dyspnéique avec sibilants se reproduisant au moins 3 fois avant l'âge de 2 ans.

Epidémiologie

- 1/3 des nourrissons
- 40% persistent à 6 ans
- rôle des infections (VRS)/ tabagisme passif => inflammation à PNN++

Clinique

- Crise mal tolérée
- Bronchiolite aiguë virale : rhinite, toux sèche, polypnée, wheezing, signes de lutte
- !! retentissement (biberons++)

Classification

- ***Asthme bénin :*** crises peu fréquentes, de septembre à avril, asymptomatique entre les crises
- ***Asthme modéré :*** 1/mois de septembre à avril, épisodes de toux nocturne entre les crises/à l'effort
- ***Asthme sévère :*** > 1/mois, corticothérapie orale, wheezing persistant, prise de bronchodilatateurs, plusieurs épisodes de dyspnée/toux /sem en dehors d'infections ORL

Diagnostics différentiels

- Mucoviscidose
- RGO
- Troubles de la déglutition
- CE inhalé
- Anomalie des arcs aortiques
- Bronchodysplasie pulmonaire
- ID
- Cardiopathie congénitale avec shunt G-D
- Dyskinésie ciliaire primitive, dyskinésie trachéale/bronchique
- Fistule oesotrachéale
- Malformation
- Séquelle de virose sévère néonatale

Prise en charge d'une crise d'asthme

Evaluer la sévérité

- **Terrain** : < 4 ans, cardiopathie/bronchopathie chronique, difficultés socio-familiales, ATCD d'asthme sévère (passage en réanimation, ttt de fond lourd, ATCD de syncope, corticothérapie per os récente), facteur déclenchant (allergie alimentaire !!)
- **Sd de menace** asthmatique : début prolongé mal contrôlé par béta 2 + à doses croissantes
- **Cyanose**, Sat < 95%
- **Hypercapnie** : tachycardie, HTA, sueurs, troubles de conscience
- **Epuisement** : bradypnée, diminution des signes de lutte, impossibilité de parler, apnée
- **DEP < 50%** de la théorique pour la taille, silence auscultatoire, pâleur, anxiété

Recherche de complications

- Troubles de ventilation : emphysème, atélectasie
- Pneumomédiastin, pneumothorax
- Surinfections

Examens complémentaires

- Aucun en urgence pour crise modérée (sauf si fièvre pour éliminer un foyer)
- Rx thorax en inspiration et expiration à la première crise/ si doute diagnostique (CE ?) / recherche complication
- GDS si crise sévère : !! si normocapnie ou hypocapnie

Traitement de la crise

- ***Débuter b2+ dès que possible++***
- ***A domicile / crise légère à modérée:***
    - 2 bouffées en chambre d'inhalation de **salbutamol**: si amélioration, traitement systématique pendant 1 à 5 j de b2+ 3-4 fois/j ;
    - si absence d'amélioration refaire 1 bouffée/ 2kg (max 10) renouvelable 2 fois à 20 minutes d'intervalle : si amélioration , 2 bouffées 4 à 6 fois par jour pendant 4 jours puis 3 fois par jours pendant 4 jours, discuter corticoïdes PO
    - si absence d'amélioration : corticothérapie per os 1,5 mg/kg/j et adresser pour nébulisation
- ***A l'hôpital :***
    - **nébulisation** sous O_2 6L/min de **salbutamol** à 0,5% 0,03 mL/kg (ou terbutaline 1-2 gouttes/kg), avec parfois **dibromure d'ipratropium (Atrovent)** 250 µg si SaO_2<92%, **corticoïdes** PO 2mg/kg, O_2 nasal QSP SaO_2>95%, hyperhydratation
    - si amélioration : relai par béta 2 en chambre d'inhalation pendant 8 jours
    - en l'absence d'amélioration : renouveler les nébulisations à 20 minutes d'intervalle à 2 reprises avec Atrovent 1 fois sur 2 : si amélioration, relai par béta 2+ en chambre d'inhalation et corticothérapie per os pendant 5-8j
    - en l'absence d'amélioration : poursuite des nébulisations/20 minutes puis espacer progressivement, perfuser, corticothérapie IV, discuter Salbutamol IV (5 µg/kg en 20 min puis 0 5µg/kg/min), antiulcéreux, surveillance en USI
- Ne pas oublier la **kinésithérapie** après la phase aiguë
- Antibiothérapie si besoin

Bilan de l'asthme

- ***Rx thorax***
  - Face en inspiration et expiration
- ***Test de la sueur***
- ***Discuter*** : dosage Ig, TOGD, pH-métrie, examen ORL, fibro bronchique
- ***Prick tests***
  - notion de dermatite atopique (90%)
  - rechercher la notion d'apparition des symptômes en présence d'allergènes potentiels
  - prick tests initialement positifs pour trophallergènes puis pneumallergènes, le plus souvent (test orientés en fonction de l'âge et de l'interrogatoire : arachide++ avant 2 ans, œuf)
- ***Tests biologiques***
  - dosage des IgE totales, hyperéosinophilie, surtout si terrain atopique
  - IgE sériques spécifiques (RAST) à doser en cas de symptômes atypiques ou discordances entre interrogatoire et tests cutanés
- ***EFR*** (suivi, adaptation du ttt de fond++)
  - courbe débit-volume réalisable à partir de 6-7 ans
  - à distance de la crise
  - mesure du rapport de Tiffeneau : VEMS/CV (reflet de l'obstruction bronchique),
  - test à la métacholine pour démasquer HRB en cas de toux persistante évoquant un asthme sans crises
  - mesure régulière du **DEP**++ (apprendre à l'enfant !) : bon pronostic si augmentation >20% après b2 + inhalés

Traitement de fond

Objectifs : supprimer symptômes diurnes et nocturnes, normaliser EFR, diminuer variations de DEP, diminuer la consommation en béta 2+

1/ Environnement

- Limiter tabagisme passif, éviction des allergènes
- Lutte anti-acariens, adaptation à l'effort

2/ b 2 mimétiques

- d'action rapide : traitement de la crise, avec éducation, stade intermittent
- de longue durée d'action : AMM 4 ans , stade persistant modéré (formotérol, salmétérol) (Sérévent, Foradil)

3/ Corticoïdes

- inhalés : budésonide/béclométasone/fluticasone (Bécotide, Pulmicort) : contre inflammation chronique, 500µg/j en moyenne, indiqués dès persistant léger. Pas d'EI à ces doses. > 3 mois de traitement
- par voie générale : en cas de crise résistant aux b 2+ d'action rapide, asthme persistant sévère

4/ Antileucotriènes (Singulair) (persistant modéré) et anti H1

5/ Chambre d'inhalation jusqu'à 6 ans+++

6/ Surveillance régulière

- Observance, éducation, DEP
- Compliance, mise en évidence des facteurs déclenchants, PAI pour l'école++

7/ Désensibilisation

- A partir de 5 ans, si peu d'allergènes

Recommandations ANAES (patients adultes et adolescents) (2004)

- **Critères de contrôle** : symptômes diurnes/ nocturnes, activité physique, exacerbations, absentéisme scolaire, utilisation de béta 2 mimétiques, VEMS/DEP, variation nycthémérale du DEP. On définit 3 niveaux de contrôle : inacceptable, acceptable, optimal.
- Place du DEP : surveillance lors des consultations de suivi ++, et à domicile si risque d'asthme aigu grave, mauvaise perception de la gravité de la crise par le patient, période d'exacerbation, lors des modifications thérapeutiques
- Place des EFR : importantes dans le suivi des patients asthmatiques
- GDS seulement si asthme aigu grave/ insuffisance respiratoire chronique
- Radio de thorax : au moins une fois dans l'histoire d'un asthmatique, et sinon si exacerbation grave/ suspicion de complication
- **FDR d'asthme aigu grave** : conditions socio-économiques défavorisées, adolescent, ATCD de séjour en réa pour asthme, VEMS <40% de la théorique, hospitalisations/ recours aux urgences fréquent, éosinophilie > 1000/mL, mauvaise perception de la gravité d'une crise, mauvaise observance, déni de la maladie, au moins 3 médicaments pour l'asthme, arrêt d'une corticothérapie orale dans les 3 mois
- Pas de suivi spécifique des ttt sauf si théophylline (dosage), et pour corticothérapie inhalée : croissance, candidose buccale, fragilité cutanée
- Adaptation thérapeutique en fonction du contrôle de l'asthme et du traitement de fond en cours : avant de changer de ttt, vérifier qu'il s'agit bien d'asthme !, que les dispositifs d'inhalation sont correctement utilisés, rechercher les facteurs aggravant et les traiter si possible (éviction des allergènes, surinfection, RGO...)
- Paliers thérapeutiques pour la décroissance des ttt : 3 mois, très progressivement, notamment pour la corticothérapie inhalée (25-50%)
- Calendrier de suivi fonction de la sévérité de l'asthme et du contrôle de la maladie : si contrôle acceptable consultations /3 -12 mois suivant les ttt en cours ; si contrôle inacceptable : consultation /1-3 mois

Recommandation sur l'éducation thérapeutique de l'enfant asthmatique (juin 2002)

- Objectifs : aider l'enfant et sa famille à acquérir et maintenir des compétences qui permettent une gestion optimale de la vie de l'enfant avec sa maladie.
- Education : processus personnalisé , constructif et continu, adaptée à l'enfant et ses parents
- Education adaptée à l'âge, la maturité, l'autonomie de l'enfant, mais également à son environnement familial et extrafamilial, à la sévérité de sa maladie
- Objectifs thérapeutiques : absence ou minimum de symptômes, fonction pulmonaire normale, scolarisation normale, activités physiques et sportives, autres activités quotidiennes non limitées
- Domaines de l'éducation : connaissances sur la maladie, les facteurs d'exacerbation,moyens de prévention des crises, les signes de gravité d'une crise, le traitement, les techniques d'inhalation et de DEP

RHINITES, SINUSITES

(Cette partie des allergies respiratoires recoupe
la Q. 90 - Infections naso-sinusiennes de l'enfant)

Rhinopharyngites aiguës de l'enfant

- 5 mois-8 ans++, contagion, réinfections++
- Atteinte infectieuse du rhinopharynx avec diffusion à la muqueuse nasale et sinus
- Pneumocoque, HI, Moraxella, virus++ (rhinovirus)
- ***Clinique***
  - fièvre
  - rhinorrhée, obstruction nasale
  - toux/éternuements
  - douleurs pharyngées avec érythème
  - tympans congestifs
  - évolution bénigne en 7-10j
- ***Complications***
  - OMA++/ OSM
  - Conjonctivite aiguë (HI++)
  - Complications sinusiennes et bactériennes (PNP)
  - Obstruction nasale
  - Méfiance en fonction du terrain, en cas d'AG
  - Se méfier en cas d'épisodes répétés : penser à une étiologie (ID, muco, dyskinésie ciliaire)
- ***Traitement***
  - DRP
  - Antipyrétique
  - **Information parents sur bénignité**
  - **Pas d'ATB**

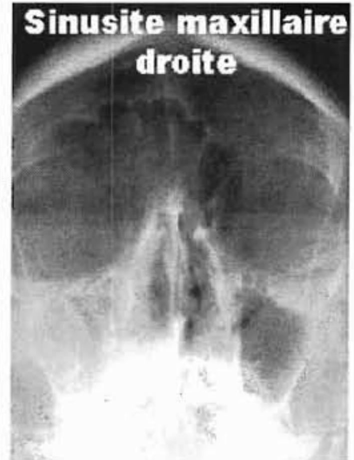
Rhinosinusite maxillaire aiguë (> 4 ans)

- Développement du sinus maxillaire à partir de 30 mois, forme adulte à 4-5 ans, frontaux : 5-10 ans, sphénoïdaux : 10-15 ans.
- Aiguë <1 mois, chronique > 4 mois
- Virus++/ bactéries : pneumocoque, HI, B. Catarrhalis, S. Doré
- ***Clinique***
  - fièvre persistante >3j
  - toux, +/- vomissements
  - Halitose
  - sensation de tension faciale, céphalées, érythème
  - douleur à la pression des points sinusiens, obstruction nasale avec rhinorrhée purulente/ muqueuse postérieure
  - formes sévères : fièvre élevée, toux permanente, céphalées, rhinorrhée postérieure purulente, œdème périorbitaire
- ***Pas d'ECP*** sauf complications (prélèvements bactériologiques) : Rx (Blondeau), TDM (+++ si frontale)
- ***Traitement***
  - si suspicion forme virale : traitement **symptomatique** : DRP +/- avec solution hypertonique, antipyrétiques, parfois vasoconstricteurs locaux
  - si suspicion atteinte bactérienne, formes aiguës sévères, terrain à risque (asthme, cardiopathie, drépano) : Augmentin 80mg/kg/j en 3 Prises, à partir de 6 ans Pristinamycine 50mg/kg/j ou Orélox, pendant 7-10j.
  - Ponction si complication/ absence d'amélioration/ terrain à risque
- ***Diagnostic différentiel des formes chroniques :*** muco (polypose nasosinusienne), sd de Kartagener (DDB, situs inversus), déficit en IgA, RGO, allergie, foyer infectieux

Ethmoïdite

(cellules ethmoïdales se développent dès la naissance)

- Touche surtout les **enfants** (6 mois- 5 ans), compliquant une rhinite aiguë
- Germes : S. Doré, Hlb, pneumocoque
- ***Clinique :***
  - ➢ Rhinorrhée purulente avec obstruction nasale, céphalées fronto-orbitaires pulsatiles, photophobie, T° élevée, AEG
  - ➢ Examen : œdème palpébral sup. prédominant à l'angle interne de l'œil, douleur à la pression de l'ingus (angle int. de l'œil), ± issue de pus au méat moyen (ethmoïdite extériorisée), écoulement nasal unilatéral
- ***Paraclinique :***
  - ➢ Scanner : opacité des cellules ethmoïdales pour formes compliquées uniquement
  - ➢ Rx : face haute, profil, Blondeau, Hirtz
  - ➢ Infectieux : HPLN, hémoc., prélèvement de la rhinorrhée et de l'abcès péri-orbitaire, iono sg, CRP, glycémie, +/- PL
- ***Complications :***
  - ➢ Orbitaires ++ (exophtalmie, yeux fermés, tuméfaction palpébrale, anesthésie cornéenne, BAV): abcès palpébral, kératite, chorio-rétinite, **abcès sous-périosté**, **phlegmon de l'orbite** (paralysie oculomotrice + mydriase), fonte purulente de l'œil
  - ➢ Cérébrales : méningite, empyème sous-dural, thrombophlébite du sinus caverneux (AEG, sd méningé, céphalées, dleurs oculaires, exophtalmie, paralysie oculomotrice, BAV)
  - ➢ Ostéomyélite : maxillaire supérieure
  - ➢ Chronicité
- ***Traitement :***
  - ➢ ATB IV : **C3G** (Claforan 200 mg/kg/j) + fosfomycine (200mg/kg/j) 5j IV, relais per os par **Augmentin** 80 mg/kg/j pdt 8 jours, après 48 heures d'apyrexie
  - ➢ Antalgiques anti-pyrétiques : paracétamol 60 mg/kg/j
  - ➢ Désinfection rhino-pharyngée au sérum φ
  - ➢ Soins oculaires ± collyre antiseptique
  - ➢ Corticothérapie après qq. jours d'ATBT pour certains
  - ➢ Si forme compliquée (phlegmon orbitaire) : drainage chirurgical
  - ➢ Adénoïdectomie à distance





Ethmoïdite + abcès sous-périosté

Q. 98 – OTITE MOYENNE AIGUË DE L'ENFANT

Définition

- Infection aiguë de la muqueuse des cavités de l'oreille moyenne qui comprend non seulement la caisse du tympan mais aussi la trompe d'Eustache et le revêtement des cellules mastoïdiennes.

Physiopathologie

- La colonisation de l'oreille moyenne provient de la **sphère rhino-pharyngée** via la trompe d'Eustache et survient en général sur une **muqueuse** préalablement **altérée par une infection virale**
- **OMA virale** : **otalgies ++**, **phlyctènes** à l'otoscopie, **otorragie**, résolution spontanée en **qq. heures : =>** VRS, rhinovirus, adénovirus, Virus influenzae et para-influenzae,…
- Favorisé par :
  - ➢ **immaturité anatomique** de la trompe d'Eustache : crâne + horizontalisation de la trompe
  - ➢ **immaturité immunitaire**
  - ➢ Hypertrophie des **végétations adénoïdes** (réservoir bactérien, facteur obstructif)
- Plus rarement, OMA 2ndaire à un traumatisme tympanique, un barotraumatisme, une fracture du rocher…

Bactériologie

- ***Après 3 mois***
  - ➢ **Haemophilus Influenzæ**(40 %) : habituellement **résistant aux macrolides** et **30 % de ß-lactamases +** (généralement sérotype différent du Ib responsable des méningites et des épiglottites)
  - ➢ **Pneumocoque** (30 %) : **50 % de PSDP** cad sensibilité intermédiaire à la péni (CMI > 0,1 mg/L) ou résistants (CMI > 1 mg/L), **résistance acquise aux macrolides**
  - ➢ **Moraxella Catarrhalis** (10 %) (100 % de ß-lactamases +)
  - ➢ S. Aureus (8,5 %), Streptocoque A pyogènes
- ***Avant 3 mois***
  - ➢ **Staphylococcus aureus**
  - ➢ **Pseudomonas æruginosa** (souvent retrouvé dans otite maligne externe)
  - ➢ Entérobactéries (Proteus aeruginosa, E. Coli, Enterobacter)…
  - ➢ Pneumocoque, Hæmophilus influenzæ, strepto B

Epidémiologie

- Fréquence de l'OMA entre **6 mois et 2 ans** (3 mois – 3 ans) pdt saison froide (automne, hiver) ; **Garçon** > fille
- **2/3 des < 3 ans** ont fait au moins 1 épisode d'OMA

Facteurs de risque d'OMA (à répétition)

- **Collectivités** : crèche, garderie (favorise contamination virale et bactérienne notamment PSDP)
- **Tabagisme passif, Allergie respi** (favorise persistance d'un épanchement résiduel)
- **Carence martiale, RGO** (nourrisson ++)
- **Fente vélaire, otite séro-muqueuse chronique**
- **Immunodépression**
- **Facteurs socio-économiques** : malnutrition, hygiène de vie
- Allaitement artificiel ? (allaitement maternel aurait un rôle protecteur)

Facteurs prédictifs d'infection à pneumocoque

- Age < 2 ans
- Fièvre élevée
- Hyperalgique

Facteurs de risque de PSDP

- Collectivité
- Traitement par b lactamine (Amoxicilline) dans les mois précédents
- Atcd OMA
- Région à forte prévalence de résistance (région parisienne, Normandie, Sud-Est de la France)

Signes fonctionnels

- ***Circonstances de découverte :*** au cours d'une infection virale avec rhinite + toux +/- fébrile, vomissement, diarrhée
- ***Signes spécifiques***
  - ➢ Otalgie, pleurs, tend la main vers l'oreille, la frotte
  - ➢ Otorrhée spontanée sérosanglante au début puis purulente pulsatile entraînant généralement l'amélioration rapide des signes généraux et de la fièvre
  - ➢ Acouphènes et hypoacousie chez le grand enfant
- ***Signes non spécifiques***
  - ➢ Fébricule à 38°, parfois apyrexie chez le nourrisson, **T° isolée**
  - ➢ Troubles digestifs : vomissement, diarrhée, douleurs abdo, inappétence
  - ➢ Irritabilité, insomnie, enfant grognon
- ***Signes orientant sur le germe***
  - ➢ Association à une **conjonctivite** évocatrice d'Hæmophilus : rare mais spécifique
  - ➢ **Forte fièvre, hyperalgique, collectivité :** évocateurs de PSDP (intermédiaire ou résistant)

Examen otoscopique

Otite congestive simple	Tympan rosé, manche du marteau rouge (dilatation des capillaires), reliefs normaux, perte du triangle lumineux	
Otite purulente(= collectée)	Tympan rouge, opaque , bombé, manche du marteau invisible (perte du relief)	
Otite purulente perforée avec otorrhée	Aspiration de l'otorrhée + culture et ATBG, visualisation de la perforation à la partie sup. ou inf. du tympan (! pas de drainage spontané)	





± Paracentèse

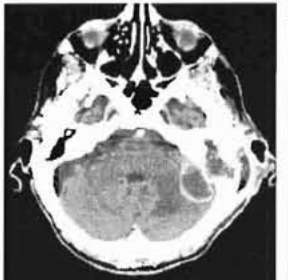
- ***Indications bactériologiques et thérapeutique***
  - ➢ Enfant de moins de 3 mois
  - ➢ OMA compliquée (mastoïdite, méningite, PF, labyrinthite...) ou récidivante
  - ➢ Persistance de l'OMA (douleur intense, fièvre +++) 48-72h après la mise en route du ttt : antibiothérapie
  - ➢ Otite hyperalgique d'emblée
  - ➢ Déficit immunitaire
  - ➢ Suspicion de PSDP (pneumocoque de sensibilité diminué)
- ***Intérêt***
  - ➢ **Confirme** le diagnostic : épanchement purulent rétro-tympanique
  - ➢ Diagnostic **bactério** (prélèvement, examen bactério, antibiogramme)
  - ➢ **Thérapeutique** (otite collectée hyperalgique)



Complications (rares)

Mastoïdite aiguë

- **Ostéite aiguë** des cloisons intercellulaires de la mastoïde
- Persistance de la fièvre, de l'otorrhée et de l'otalgie avec AEG
- Œdème inflammatoire rétroauriculaire avec comblement du sillon (signe de Jacques) et décollement du pavillon de l'oreille qui est refoulé vers l'avant et le bas.
- S'il existe une fluctuation => abcès sous-périosté
- En cas d'extériorisation inférieure, le sterno-cléido-mastoïdien peut être inflammatoire et douloureux (torticolis) : mastoïdite de Bézold
- ***Otoscopie :***
  - ➢ Voussure de la paroi postéro-sup du CAE avec effacement de l'angle de raccordement du tympan au CAE
  - ➢ Tympan inflammatoire et épaissi, déformé en pis de vache avec à son sommet une perforation par laquelle sourd du pus.
  - ➢ Mais le tympan peut également être indemne de perfo et simplement bombant, rouge, rénitent
- ***Paracentèse*** indispensable avec examen bactério,
- ***Rx*** incidence de Shuller (flou mastoïdien)
- ***Hospit*** + ATB large spectre (céfotaxime, fosfomycine, métronidazole +/- aminoside)
- ***Chirurgie obligatoire*** (mastoïdectomie)



Mastoïdite gauche avec abcès intra-cérébral

Paralysie faciale périphérique

- ⇒ nourrisson : de pronostic favorable
- Par névrite toxique ou œdème compressif dans les 1[iers] jours de l'OMA
- Paracentèse, Prélèvement bactériologique, Antibiothérapie adaptée secondairement au germe
- Pour certains, corticothérapie après contrôle de l'infection
- TDM à la recherche de signes d'ostéite

Labyrinthite otitique

- Hypoacousie, acouphènes, vertiges par inflammation du labyrinthe **le + svt seulement séreuse** = réactionnelle (évolution favorable) et très **rarement infectieuse** (évolution péjorative : **cophose, destruction vestibulaire)**
- Rechercher un Sd vestibulaire (nystagmus, Romberg et déviation des index...) qui est irritatif ou destructif

Complications endocrâniennes

- Méningites (pneumocoque ++)
- Abcès intracrâniens extraduraux et cérébraux : temporal ou cervelet
- Thrombophlébites du sinus latéral

- **Séquelles :** perforation séquellaire, otite chronique

Traitement

Symptomatique

- ***Antalgiques antipyrétiques :*** aspirine-paracétamol
- Pas d'indication des AINS et des corticoïdes
- ***Désinfection rhinopharyngé (DRP) systématique :*** Lavage du nez au sérum phy + mouchage (+/- avec mouchette)
- +/- Anesthésiques locaux dans le CAE
- ***Correction des FR***

Antibiothérapie

- ***Systématique et probabiliste*** car complications graves si <2 ans, si > 2 ans et pas de symptômes marqués, le ttt n'est pas systématique (réévaluer à H72)
  - **Si Sd otite-conjonctivite** : orienté H. influenzae : **Augmentin®** 80 mg/kg/j
  - **Si AUCUN fdr de PSDP : céphalosporine** (1, 2 ou 3e G) ou **Clamoxyl®** pendant 5 jours
  - Si fdr de PSDP : pdt 10 jours
    - **Augmentin®** 80 mg/kg/j en 3 prises ou
    - **C3G : Cefpodoxime** Orelox® 8 mg/kg/j en 2 prises/j
    - **C2G : Céfuroxime** Zinnat® 30 mg/kg/j en 3 prises/j
  - Puis dirigée selon les résultats de l'examen bactério si paracentèse
- ***Si paracentèse indiquée*** : elle doit être réalisée dans la partie postéro-inférieure du tympan (déclive, éviter lésions dans la caisse du tympan : fenêtre ovale...)
- **Prélèvement + examen bactério** systématique lors de toute paracentèse
- Notamment recherche de PSDP et adaptation du ttt en fonction CMI Amoxicilline
  - si CMI < 2 mg/L : **amoxicilline** 150 mg/kg/j en 2 prises par jour
  - si CMI > 2 mg/L : **C3G injectable ou Vanco pendant 3 j**
- Réévaluer à H72

Traitement chirurgical

- Adénoïdectomie à proposer
- Aérateurs trans-tympaniques (« yoyo ») en cas de OMA sur fond d'otite séro-muqueuse, OMA itératives, rétraction, hypoacousie bilatérale >25 dB persistante

Diagnostic différentiel

- ***Otite externe***
  - Infection dermo-épidermique du CAE => diminution de calibre (inflammation) + douleurs importantes accentuées par la pression du tragus ou à la mobilisation du pavillon, apyrexie, recherche de FDR++, !! mycoses
  - Otoscopie difficile (sténose) : CAE revêtu de sécrétions purulentes, tympan recouvert également de sécrétions mais apparaît, s'il est visible avec ses reliefs habituels
  - Ttt : paracétamol, Polydexa, +/- mèche
- ***Myringite aiguë***
  - Atteinte isolée du tympan qui s'épaissit, devient rouge et se recouvre parfois de phlyctènes associé à un fébricule et une otalgie fluctuantes selon l'état des phlyctènes. Possible otorragie.
  - Le + svt d'origine virale, mais peut être due à des germes pyogènes
- ***Otite séreuse***
  - Epanchement dans la caisse du tympan, hypoacousie
  - Otoscopique : aspect ambré, infiltré souvent rétracté, parfois couleur bleutée, parfois : tympan subnormal
  - Impédancemétrie à faire



Q. 33 - DEPISTAGE DES TROUBLES AUDITIFS

Facteurs de risque

Nouveau-né

- PN<1500g
- ATCD familiaux de surdité
- Malformations de la tête et du cou
- Infections in utero : CMV, toxoplasmose, rubéole, zona, syphilis
- Traitements ototoxiques
- Réanimation néonatale>48h
- Apgar <4 à 5 minutes, ventilation mécanique>12h
- Hyperbilirubinémie avec exsanguino-transfusion

Adolescent

- ***Surdité de perception :*** ATCD fam. de surdité, infections in utero, méningite bactérienne, maladies neurodégénératives (neurofibromatose II)
- ***Surdité de transmission :*** OSM à répétition, dysfonctionnement trompe d'Eustache, T21 (OSM++)

Nourrisson, petit enfant

- Doute de l'entourage sur le statut auditif, retard de développement du langage oral
- Méningite bactérienne
- Traitement ototoxique (aminoside, diurétique de l'anse)
- OSM à répétition
- TC avec fracture des os du crâne/ PC
- Nb : signes cliniques :
  - pas de réaction aux stimuli auditifs, excès de réaction aux stimuli tactiles, sons non mélodiques, émissions vocales incontrôlées de 12 à 24 mois, retard de parole ensuite avec troubles du comportement
  - Régression des émissions vocales si acquisition surdité dans la petite enfance, modification du comportement

Etiologies

- **Surdités de transmission**
  - **Atteinte de l'oreille externe** : hypoplasie/ agénésie du pavillon ou du CAE, microtie ; CE/ bouchon de cérumen, eczéma, furoncle, otite externe bactérienne ou mycosique
  - **Atteinte oreille moyenne** : malformation des osselets, otospongiose, OSM++, otites chroniques, traumatismes
- **Surdités de perception**
  - **Prénatales** : infections virales (rubéole, CMV, zona), bactériennes (syphilis), toxoplasmose, hypothyroïdie congénitale, ototoxiques (aminosides, quinine à hautes doses), grossesse pathologique avec souffrance fœtale (HTA, DB, MAP, placenta praevia, éthylisme, toxicomanie)
  - **Périnatales** : prématurité avec PN<1500g, hypoxie néonatale (hémorragies intracochléaires++), ictère nucléaire (anémie hémolytique avec lésions anoxiques des voies auditives antre autres), ototoxiques
  - **Post natales** : infections virales (oreillons, rougeole), méningites bactériennes, infections ORL (mastoïdites, labyrinthites), ototoxiques (cisplatine), traumatismes (sonore/temporal)
  - **Génétiques** : isolée+++ ou dans un sd

Techniques d'exploration

NB : trouble du développement du langage à partir d'une surdité de 40dB

Méthodes subjectives

Nouveau-né

babymètre de Veit et Bizaguet++ (stimuli brefs de 70 à 100dB)

- Réactions d'alerte : réflexe cochléo-palpébral++, Moro, sursaut, réactions toniques des membres
- Réactions posturales : réflexe oculaire acoutrope jusqu'à S6
- Réactions comportementales
- Modifications des fonctions autonomes (FC, FR, tension de la fontanelle..)
- !!!! ne dépiste pas les surdités unilatérales, FP=10% (stimuli intenses)

De la naissance à 2 ans :

- **Réflexe d'orientation investigation :** à partir de M4=> orientation de l'enfant vers la source sonore hors de son champ visuel (jouets de Moatti)
- **Réflexe d'orientation conditionnée** (enfant assis) (avec stimulus visuel vers la source sonore)
- **Audiométrie vocale** à partir de 9 mois

De 2 à 5 ans

- **Peep show box :** l'enfant appuie sur un interrupteur en réponse au stimulus sonore
- A partir de 4 ans : distinction conduction osseuse/aérienne.
- **Puis audiométrie vocale, test de désignation d'images à voix chuchotée**

Après 5 ans

- **Audiométrie tonale et vocale** comme chez l'adulte

Méthodes objectives

Tympanométrie

- ***Tympanogramme :*** étude tympan/chaîne des osselets et trompe d'Eustache. Perturbé si liquide dans oreille moyenne
- ***Réflexe stapédien*** (contraction du muscle de l'étrier en réponse à une forte stimulation sonore) Voie afférente : n. cochléaire, voie efférente : n. facial

Otoémissions acoustiques provoquées

- Sons émis par la cochlée en réponse à une stimulation acoustique brève, enregistrés à l'aide d'un microphone dans le CAE. Normales si intenses, reproductibles, avec spectre de réponse suffisant (détecte surdités>40dB)

PEA précoces du tronc cérébral

- Electrodes sur vertex et mastoïde, stimulations sonores d'intensité décroissante

Recommandations ANAES dépistage d'une surdité permanente par les OEA (1999)

- Prévalence de 3/1 000
- Retentissement sur le langage oral, la parole,l'articulation et la scolarisation. Il existe une période critique liée à la plasticité cérébrale : la prise en charge doit donc se situer pendant cette période ;
- **Définitions :**
  - **Audition normale ou subnormale** : la perte tonale moyenne ne dépasse pas 20 dBHL. Il s'agit éventuellement d'une atteinte tonale légère sans incidence sociale.
  - **Déficience auditive légère** : la perte tonale moyenne est comprise entre 21 dBHL et 40 dBHL. La parole est perçue à voix normale, elle est difficilement perçue à voix basse ou lointaine. La plupart des bruits familiers sont perçus.
  - **Déficience auditive moyenne :**
    - premier degré : la perte tonale moyenne est comprise entre 41 et 55 dBHL,
    - deuxième degré : la perte tonale moyenne est comprise entre 56 et 70 dBHL.

    La parole est perçue à voix forte près de l'oreille. Les bruits forts sont perçus.
  - **Déficience auditive sévère :**
    - premier degré : la perte tonale moyenne est comprise entre 71 et 80 dBHL ;
    - deuxième degré : la perte tonale moyenne est comprise entre 81 et 90 dBHL.

    La parole est perçue à voix forte près de l'oreille. Les bruits forts sont perçus.
  - **Déficience auditive profonde :**
    - premier degré : la perte tonale moyenne est comprise entre 91 et 100 dBHL,
    - deuxième degré : la perte tonale moyenne est comprise entre 101 et 110 dBHL,
    - troisième degré : la perte tonale moyenne est comprise entre 111 et 119 dBHL.

    Aucune perception de la parole. Seuls les bruits très puissants sont perçus.
- **Facteurs de risque**
  - réanimation néonatale d'au moins 48 heures ;
  - antécédents familiaux de surdité permanente de l'enfant, ou d'appareillage avant 50 ans ;
  - malformation cranio-faciale visible à la naissance.
  - poids de naissance < 2 000 grammes et/ou âge gestationnel < 34 semaines ;
  - foetopathie : rubéole, CMV ;
  - asphyxie néonatale sévère, avec APGAR < 4 à 5 minutes ;
  - pathologie respiratoire néonatale sévère (FiO2 élevée, ventilation mécanique de plus de 12 heures) ;
  - traitement ototoxique (aminosides, furosémide ...).
- **Etiologies :**
  - **surdité congénitale :** surdité affectant un enfant dès sa naissance que l'étiologie en soit prénatale ou périnatale.
  - **surdité acquise postnatale** : ce sont des surdités frappant des enfants en période postnatales
- Les otoémissions acoustiques provoquées sont un test peu invasif, rapide, réalisé avec un appareil peu coûteux.
- Meilleure performance des OEA réalisée au minimum 24 heures après la naissance.
- Les caractéristiques des PEA semblent meilleures que celles des OEA, mais la réalisation des PEA prend plus de temps. Par ailleurs, les OEA peuventquelquefois être mises en échec dans les unités de soins intensifs néonatals, car différents facteurs peuvent se conjuguer : neuropathie auditive des enfants avec souffrance cérébrale, bruit des couveuses, immaturité, etc.

Q.33- DEPISTAGE DES ANOMALIES ORTHOPEDIQUES

A la naissance

Examen orthopédique initial

- Interrogatoire : déroulement de la grossesse, mouvements fœtaux, présentation, accouchement, ATCD familiaux
- Analyse morphologique globale du nné : aspect global, harmonieux, symétrie
- Inspection de la peau et des phanères (plis cutanés, fossettes...)
- Examen neurologique et musculaire
- Mobilités articulaires actives spontanées
- Palpation des parties molles et du squelette, mobilités articulaires passives
- Stabilité articulaire notamment des hanches et genoux

Paralysie du plexus brachial

- Membre supérieur interte, flasque. Mouvements rares ou nuls au niveau de l'épaule et du coude, conservés à la main. Eliminer une infection ostéoarticulaire !! (intervalle libre)
- Si atteinte de la main : péjoratif. Rechercher un Claude Bernard Horner (atteinte D1)

Fractures, décollements épiphysaires

+++ après accouchements laborieux

- ***Fracture de la clavicule et de la diaphyse humérale*** : déformation, douleur provoquée. Immobilisation par bandage
- ***Décollements épiphysaires*** : gonflement, hématome, douleur à la mobilisation articulaire. !! éliminer une **arthrite**
- ***Traumatismes du rachis :*** accouchements violents++. !!! **lésion médullaire**. Atteinte en C1-C2 et charnière cervico-thoracique surtout

Infections ostéoarticulaires

Hanche, épaule, genou++

- Clinique : diminution voire inertie d'un membre, augmentation de volume, œdème, douleur à la mobilisation, intervalle libre
- Radio : lésions métaphysaires géodiques, ossifications périostées (J10-15), épaississement des parties molles, excentration de hanche, épanchement articulaire à l'écho
- Ponction articulaire au moindre doute

Torticolis congénital

- ***Musculaire*** : brièveté du sterno-cleido-mastoïdien, tuméfaction
- ***Autres étiologies*** : malformation vertébrale, traumatismes du rachis cervical, tumeur de la fosse postérieure, syringomyélie

Déformations et malformations des membres supérieurs

- Pseudarthrose congénitale de la clavicule
- Agénésie du grand pectoral : **sd de Poland** si malformation de la main associée
- Fusion complète du coude par agénésie cubitale
- Synostose congénitale de l'avant-bras : absence de pronosupination
- Luxation congénitale de la tête radiale : syndromes polymalformatifs++
- **Agénésies/hypoplasies radiales/cubitales** : incurvation de l'os restant, main botte
- **Syndactylie, polydactylie** (duplication du 5ème bourgeon++), **camptodactylie et clinodactylie, macrodactylie** (neurofibromatose, hémangiome, lymphangiome)
- Mains en pince de crabe : agénésie de plusieurs rayons

Arthrogrypose, maladie amniotique

- Arthrogrypose multiplex : déformations, luxations, raideurs articulaires multiples, atteinte neuromusculaire
- Maladie amniotique : sillons, amputations, acrosyndactylie, ulcérations cutanées, gangrène congénitale

Déformations congénitales des membres inférieurs

- ***Luxation congénitale de hanche*** : hanche instable, échappement de la tête en haut et en arrière, dysplasie postéro-supérieure du cotyle associée
  - Facteurs favorisants : génétique, sexe féminin, ATCD familiaux, primiparité, siège, césarienne, gros poids de naissance, oligoamnios, disproportion foeto-maternelle
  - Clinique : instabilité (Barlow), limitation de l'abduction (<60°), bassin asymétrique, asymétrie des plis cutanés
  - Echographie de hanche++ (< 2 mois) ++ si ATCD familiaux, siège, genu recurvatum/torticolis, abduction difficile ou asymétrique, déformation sévère des pieds (radio au 4ème mois)
- ***Courbures congénitales de jambes*** : bénigne = antéroexterne (tibia et péroné), pied en talus valgus !! raccourcissement de la jambe. Au contraire : postéro-interne : mauvais pronostic avec pseudarthrose (NF1 ++)
- ***Déformations des pieds*** : pieds bots neurologiques (paralysie sciatique, atteinte médullaire par spina, malformation médullaire, atteinte centrale), pied calcaneus (replié sur la face antérieure de jambe, faiblesse du triceps : pelotte sur l'avant-pied++), pied convexe congénital (luxation médiotarsienne), métatarsus varus (bénin+++ : kinésithérapie), pied varus (totalement réductible), pied bot varus équin : équin et varus irréductibles (traitement long, chirurgical)

Pendant l'enfance

Pieds plats

- Diminution ou absence de la voûte plantaire avec bord interne du pied convexe
- Idiopathique le plus souvent
- Douleur à l'adolescence
- Association : genu valgum, surcharge pondérale, ATCD familiaux

Pieds creux

- Voûte plantaire trop creuse, orteils se mettent progressivement en griffe
- Eliminer une pathologie neurologique++

Anomalies des genoux

- ***Genu valgum*** : fille++ vers 4 ans, à l'adolescence si surcharge pondérale, évolution favorable, si écart intermalléolaire >10-12cm à 12 ans : envisager ttt
- ***Genu varum*** : physiologique chez le nourrisson, spontanément résolutif après 2 ans. Maladie de Blount : Noirs, troubles de croissance métaphysaire et épiphysaire interne, déformation évolutive, traitement chirurgical précoce. Genu varum et rachitisme, post-traumatique, post-infectieux (unilatéral)

Scoliose

- Examen à l'adolescence++
- ***Examen*** : corriger toute obliquité du bassin, debout de face, de profil et de dos. Evaluer l'importance de la cyphose dorsale. Rechercher une anomalie des plis de la taille, raideur segmentaire anormale, anomalie de la ligne médiane, douleur à la percussion des épineuses.
- Recherche d'une **gibbosité** à la flexion antérieure du tronc (signe la scoliose : si pas de gibbosité avec défiation latérale de la ligne des épineuses : attitude scoliotique
- **Rotation vertébrale** dans le plan horizontal
- ***Radiographies*** : rachis entier de face, profil. Mesure de **l'angle de Cobb** (croisement entre traits passant par le plateau supérieur de la vertèbre la plus inclinée en haut et plateau inférieur de la vertèbre la plus inclinée en bas). Evaluer la maturation osseuse (indice de Risser)
- ***Autres examens*** : scinti si douleur avec fièvre/AEG ; scanner si lésion osseuse ou déformation thoracique sévère ; IRM si scoliose douloureuse ou raide ou avant 10 ans, bilan préchirurgical, signes neurologiques..
- ***Traitement*** : <20° et puberté en cours : surveiller, entre 20 et 50° : corset et rééducation, >50° ou scoliose non idiopathique : chirurgie

Q. 299 - BOITERIE ET TROUBLE DE LA DEMARCHE CHEZ L'ENFANT

Boiterie d'esquive

Esquive de l'appui, raccourcissement du pas, transfert du centre de gravité (souvent du côté douloureux), avec équin modéré et flexion du genou.

Examen clinique

- ***Interrogatoire***
  - ➢ Date, mode de début, circonstances de découverte
  - ➢ Modalités d'accouchement, ATCD obstétricaux et néonat
  - ➢ Notion de traumatisme, notion d'infection
- **Clinique**
  - ➢ observer la marche : inclinaison du tronc, durée du pas...
  - ➢ étude de l'appui monopode voire saut monopode
  - ➢ rechercher anomalies cutanées : plaie, gonflement, amyotrophie, attitude vicieuse
  - ➢ caractériser la douleur, en rechercher le siège précis
  - ➢ chercher une tumeur (douleur osseuse)
  - ➢ examen des amplitudes articulaires (genou, hanche, cheville, rachis lombo-sacré), recherche d'une déformation
  - ➢ rechercher une inégalité de longueur des membres
  - ➢ examen neurologique : spasticité, BBK, ROT, force musculaire,
  - ➢ ADP, SMG, HMG
  - ➢ Etat général

Paraclinique

- ***Biologie***
  - ➢ NFS, VS, CRP, hémocs si contexte fébrile
  - ➢ Ponction articulaire si épanchement
- ***Rx standard***
  - ➢ hanches de profil, bassin de face, +/- incidence de Lauenstein
  - ➢ clichés de la zone suspecte
- ***Echographie***
  - ➢ recherche d'un épanchement ou d'une anomalie des parties molles
- ***Scintigraphie osseuse***
  - ➢ 2ème intention, si Rx normale et évolution lente
- ***TDM/IRM***
  - ➢ 3ème intention, de même que bilan inflammatoire plus complet, et examen ophtalmologique à la lampe à fente.

Très jeune enfant

Fracture

- Début brusque, notion de chute, de traumatisme
- Pas de signes généraux
- Douleur précise
- Rx : souvent, fracture non déplacée en motte de beurre avec à J10-15 appositions périostées
- Pas de signes inflammatoires



Infections ostéo-articulaires (ostéoarthrites)

- AEG, fièvre, signes infectieux locaux : hanche chez nn, genou ensuite
- Porte d'entrée, signes cliniques locaux inflammatoires, bactériémie (S. doré, stepto B et E. coli chez nn, HI, strepto A)
- Sd inflammatoire, hémocs, prélèvement des portes d'entrée, ponction articulaire et osseuse
- Epanchement sur écho, Rx souvent normale au début puis géodes métaphysaires, appositions périostées, décollement sous-périosté, condensation épiphysaire, déminéralisation
- Complications : épiphysiodèse, coxa magna, luxation, raideur
- Traitement : évacuation du pus sous AG et lavage, immobilisation par plâtre pelvi-pédieux pendant 4-6 semaines, bi ATB pendant 4-6 semaines (Vanco, Fosfo, C3G, aminoside), relais po à J10
- En cas d'infection à salmonelle, penser à Hbpathie
- Penser à spondylodiscite et atteinte sacro-iliaque, de même que arthrite du genou

Luxation congénitale de hanche

- ***FDR :*** ATCD fam (hyperlaxité ligamentaire familiale), Bretagne, Creuse, Méditerranée, primiparité, jumeaux, oligoamnios, siège, césarienne
- ***Clinique :***
  - instabilité de hanche (Ortolani, Barlow), posture spontanée en adduction et rotation externe, asymétrie des plis de la racine de la cuisse/fesse , raccourcissement MI, limitation de l'abduction passive de la hanche en flexion, rechercher un signe du ressaut
  - Bassin asymétrique congénital : rétraction en adduction d'une hanche avec rétraction en abduction de

l'autre hanche, avec souvent torticolis et grande courbure dorso-lombaire

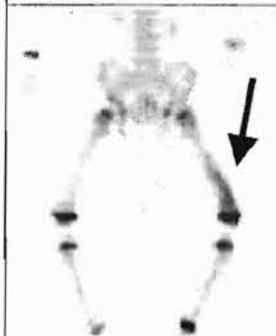
➢ évolution spontanément favorable

- ***ECP :*** écho+++, Rx bassin face strict à M3-4 en cas de doute
- ***Traitement :*** langeage en abduction puis culotte d'abduction molle, harnais de Pavlik de M2 à M6 puis plâtre pendant 3-4 mois, ostéotomie pelvienne/fémorale si dysplasie cotyloïdienne résiduelle
- ***Complications :*** nécrose et ostéochondrite de la tête fémorale

Enfant de 3 à 8 ans ⇒ **Infections ostéoarticulaires (Staph doré++)** ⇒

Ostéomyélite aiguë ou subaiguë (extrémité inférieure du fémur surtout)

- ***Clinique :*** douleur métaphysaire brutale, aiguë, pseudo-fracturaire, insomniante, impotence fonctionnelle totale, T°>39°C, AEG, flessum du genou antalgique, douleur à la palpation métaphysaire, pas de raideur articulaire (mais examen difficile), H++, parfois notion de trauma mineur
- ***Biologie :*** HPNN souvent, élévation CRP et PCT
- ***Rx F+P du genou :*** normales au début, puis à J7-10 appositions périostées, lacunes métaphysaires, séquestre osseux
- ***Echo :*** œdème des parties molles, décollement périosté, abcès sous périosté
- ***Scinti osseuse++ :*** hyperfixation focale précoce
- ***IRM :*** hypoT1, hyperT2
- ***Bactériologie :*** S. doré, strepto, BGN, hémocs, ECBU, prélèvements cutanés, parfois PL, ponction osseuse métaphysaire sous AG et ponction d'abcès sous périosté
- ***Evolution*** rapide sous traitement efficace, sinon abcès sous périosté, pandiaphysite, abcès de Brodie et ostéomyélite subaiguë, nécrose osseuse, fistule cutanée=> drainage chirurgical ; ostéomyélite chronique ; épiphysiodèse, raideur, lyse osseuse
- ***Traitement :*** urgence, en milieu chirurgical, ponction osseuse métaphysaire, ATB IV : péni M+ aminoside, traitement IV 10j puis relais PO 4 semaines (Augmentin, Pyostacine); immobilisation plâtrée jusqu'à résolution des signes cliniques ; réévaluation à J10++ 'clinique, radiologique, biologique)



Ostéomyélite : scinti

Enfant de 3 à 8 ans

Infections ostéoarticulaires

Arthrite subaiquë ou aiquë (Genou+++)

- ***Clinique :*** brutal, fièvre, douleur articulaire, impotence fonctionnelle, chaleur, **épanchement**, ADP, AEG voire choc, rechercher porte d'entrée=> hospitalisation en urgence
- ***Biologie :*** HPNN, élévation CRP
  - ➢ hémocs, prélèvements bactériologiques de la porte d'entrée, ponction articulaire
- ***Imagerie*** : Rx normales initialement, puis élargissement de l'espace inter-articulaire
- ***Evolution*** simple si prise en charge précoce (raideur, chondrolyse sinon)
- ***Traitement :*** ponction et lavage articulaire, immobilisation initiale puis mobilisation précoce (S1), ATB : avant 4 ans C3G+fosfo (100-200mg/kg/j en 3 prises), après péniM (50-100mg/kg/j) + aminoside, relais per os à J10 (Pyostacine)

Traumatismes

- Fractures, avec ou sans déplacement de « fatigue » avec Rx normales initialement

Ostéochondrite primitive de hanche (4-9 ans+++, H++)
Maladie de Legg Perthès Calve

- Nécrose ischémique de l'épiphyse fémorale proximale.
- **Clinique** : limitation modérée de la rotation interne et de l'abduction, pas d'AEG, début insidieux, douleur localisée augmentant à l'effort, amyotrophie homolatérale quadricipitale modérée
- **Pas de syndrome inflammatoire**
- **Rx** : normale puis image en coup d'ongle, puis densification et fragmentation du noyau épiphysaire, puis réossification et enfin déformation en coxa plana
- **Scinti** : au début (Rx normale) : **hypofixation**
- **FMP :** raideur, >6 ans, atteinte métaphysaire, incongruence et excentration de la tête
- **Traitement** : Extension continue prolongée puis marche en décharge, ostéotomie fémorale de réorientation ou pelvienne !!! ttt long++
- **Evolution** : !!! coxa plana, arthrose



Coxa plana post-ostéochondrite

Enfant de 3 à 8 ans

Apophysites de croissance

- Talon
- Scaphoïdite tarsienne++ : œdème, rougeur, douleurs, sur Rx aplatissement et condensation du noyau naviculaire puis fragmentation
- Maladie d'Osgood-Schlatter (genou) avec tuméfaction douloureuse

Tumeurs osseuses et des parties molles, notamment ostéome ostéoïde ++

- ***Tumeur bénigne,*** douleur nocturne soulagée par l'aspirine, amyotrophie,
- ***Rx*** rien initialement puis condensation osseuse autour d'une image claire
- ***scinti :*** hyperfixation
- ***Traitement chirurgical*** ou radiologie interventionnelle

Mono-arthrite inflammatoire

- Boiterie et douleur traînantes
- Rx normales
- Sd inflammatoire

⇒ **ponction articulaire ++**

Rhume de hanche+++ = synovite aiguë transitoire !! Diagnostic d'élimination

- H>F, pic : 3-5 ans.
- Pas d'étiologie connue, hiver et printemps surtout, notion d'infection rhinopharyngée, virale dans les jours précédents
- Début brutal, douleur à l'appui, refus de la marche, apyrexie, limitation douloureuse de la rotation interne, abduction et hyperextension
- Biologie normale. Imagerie : lame d'épanchement à l'écho, tête fémorale normale avec épaississement des parties molles à la radio, hyperfixation diffuse de la hanche à la scinti
- Evolution favorable en 1 semaine - ! 3% sont des OCPH au stade 0 : **contrôle radiologique** systématique à 6 semaines
- Tt : Repos au lit, +/- mise en décharge et traction, reprise progressive de la marche, AINS

Préadolescent et adolescent

Epiphysiolyse fémorale supérieure

- ***Terrain :*** obésité++, 10-13 ans F, 10-17 ans H, H>>F
- ***FDR :*** hypothyroïdie, hyperparathyroïdie, dystrophie rénale, Turner, Marfan, corticothérapie, radiothérapie, traitement par GH
- Glissement de la tête fémorale en bas, en dedans et en arrière
- ***Clinique :*** douleur inguinale, limitation abduction, pas de rotation interne de la hanche, flexion avec abduction spontanée, attitude en rotation externe. Possibilité de forme aiguë avec impotence fonctionnelle totale et rotation externe fixée.
- ***Rx bassin de face :***
  - ➢ diminution de hauteur épiphysaire, la ligne de Klein (tangente au bord > du col) ne coupe pas la partie supéro-externe de l'épiphyse
  - ➢ Déplacement épiphyse en bas et AR=> mieux vu sur clichés de profil
  - ➢ !! arthrose précoce
- ***Traitement :*** fixation épiphyso-métaphysaire par broche ou vis
- Examen controlatéral++



Ostéochondrite du genou

Fracture-arrachement de l'insertion tendino-musculaire sur apophysites

- Notamment droit fémoral inséré sur EIAI. Notion d'accident de sport. Tuméfaction au niveau du cal fracturaire, dans le pli de l'aine.=> surveillance++, disparition spontanée de la tuméfaction avec la consolidation de la fracture

Ostéochondrite d'une tête métatarsienne (2ème++)

- Douleur face plantaire et face dorsale de la tête du métatarsien. Signes de nécrose épiphysaire sur Rx

Infection ostéoarticulaire, tumeur, rhumatisme inflammatoire

Autres quelque soit l'âge

Hémopathie maligne

- AEG++=> NFS et myélogramme, Rx standard : bandes claires métaphysaires+++

Chondromatose synoviale

- Phénomènes de blocage avec CE articulaires sur Rx

Synovite villo-nodulaire

Hémophilie : Hémarthrose !!

BOITERIES D'EQUILIBRATION

Boiterie ancienne ou chronique

Clinique

- **Boiterie de Trendelenburg** : inclinaison de l'épaule du côté pathologique avec inclinaison du bassin du côté opposé, par désordres ostéoarticulaires de la hanche=> insuffisance du moyen fessier, maladie neurologique ou musculaire
- Boiterie **indolore** le plus souvent

Séquelles de poliomyélite (rare)

- Paralysie flasque, rétractions musculaires, amyotrophie, raccourcissement

Infirmité motrice cérébrale

- Souffrance néonatale, réanimation
- Spasticité, rétractions tendinomusculaires
- Hémiplégie cérébrale infantile : toujours raccourcissement du MI avec spasticité et insuffisance du moyen fessier

Dysraphisme spinal (spina bifida mineur)

- Signes cutanés dans la région lombo-sacrée : angiome, touffe de poils, lipome, ombilication cutanée
- Troubles déficitaires de 1 ou 2 membres
- Troubles urinaires

Coxa vara infantile

- Dystrophie osseuse avec atteinte du cartilage de croissance proximal du fémur.=> Ostéotomie de valgisation avant 4-5 ans

Myopathies, dystrophies musculaires, tumeurs médullaires :

cf Duchenne, lié à l'X, avec déficit musculaire, pseudohypertrophie des mollets, cardiomyopathie, retard mental, scoliose, CPK élevées

Séquelles d'arthrite ou d'ostéoarthrite de hanche

Luxation congénitale de hanche non traitée

Autres troubles de la démarche

Inégalité de longueur des membres inférieurs

- >3-4 cm
- Equin, flexion de la hanche et du genou, mouvement de piston vertical
- Mesure de l'inégalité de longueur (méthode des planchettes)

Troubles statiques des membres inférieurs

- ***Pieds plats statiques***
  - Démarche disgracieuse, bascule en pronation globale du pied, parfois abduction globale, effondrement de l'arche interne .
- ***Genu valgum (en X)***
  - Augmentation de la distance inter-malléolaire. 3-7 ans ++. Amélioration spontanée souvent. Bilan Rx si déformation asymétrique ou unilatérale ou s'aggravant.
- ***Démarche en rotation interne***
  - torsion tibiale interne (pieds sous fesses)
  - hyper antétorsion du col fémoral
- ***Démarche en rotation externe***
  - !!! cause neuromusculaire

Défauts dynamiques de marche

- ***Steppage***
  - Elévation du genou avec pied en équin, pas attaqué par la pointe.
  - Marche impossible sur les talons, dorsiflexion passive possible.
  - Cause neurologique : paralysie du SPE/ atteinte plus proximale
- ***Marche en équin***
  - pied en permanence sur la pointe avec flexion du genou
  - pied repose sur le sol avec recurvatum du genou
- ***Marche en calcanéus (talus)***
  - Marche sur les talons par insuffisance du triceps sural, avec mise en flexion du genou
- ***Marche en varus***
  - paralysie des éverseurs péroniers, entorses à répétition

Eliminer : corps étranger, verrues, chaussures mal adaptées, injection intra-musculaire...

Q. 237- FRACTURES DE L'ENFANT

Démarche diagnostique

- ***Interrogatoire*** : mécanisme du traumatisme, ATCD médicaux (drépanocytose, insuffisance rénale, corticothérapie prolongée, ostéogénèse imparfaite, rachitisme), fièvre, heure de l'accident, heure du dernier repas, main dominante
- ***Inspection*** : attitude du traumatisé du membre supérieur, impotence fonctionnelle, mobilités articulaires, plaies, déformations, hématome, œdème
- ***Palpation*** : douleur, palpation des pouls, TRC, examen neurologique (déficit sensitivo-moteur) => **schéma daté et signé (médico-légal)**, recherche d'un syndrome de loges, bilan cutané
- ***Bilan radiologique*** : face et profil prenant les articulations sus et sous jacentes

Fracture sur os pathologique

- Tumeurs : bénigne, sarcome, neuroblastome
- Ostéogénèse imparfaite, neurofibromatose, maladie de Gaucher
- rachitisme, ostéoporose

Généralités sur le traitement

- Hospitalisation si réduction sous anesthésie
- Antalgie adaptée
- Autorisation signée des parents
- Atelle d'immobilisation temporaire
- Feuille de surveillance remise aux parents : signes évocateurs d'un syndrome des loges (œdème, diminution de sensibilité ou mobilité)
- Contrôle radiologique à J8

Complications

- Déplacement secondaire sous plâtre
- **Syndrome de loge** : pouls distaux perçus, douleur intense à la mise en tension des muscles ischémiés, trouble de la mobilité ou de la sensibilité
- Trouble de croissance : radio à 6 mois pour les fractures métaphyso-épiphysaires
- Avant la puberté : pas de risque thromboembolique

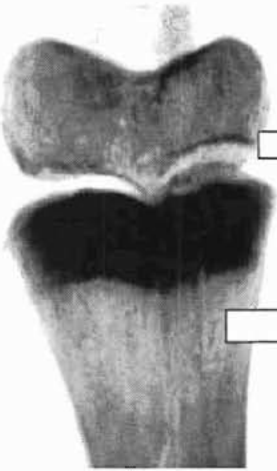


Fractures épiphysaires (!! cartilage de croissance)

- ***Classification de Salter et Harris***

Type I	Décollement épiphysaire pur, atteinte cartilage=> traitement orthopédique	
Type II	Décollement épiphysaire partiel avec fracture métaphysaire=> traitement orthopédique	
Type III	Trait de fracture transépiphysaire articulaire avec décollement épiphysaire partiel=> traitement chirurgical	
Type IV	Trait de fracture articulaire passant par métaphyse et épiphyse, sans décollement=> chirurgie	
Type V	Ecrasement du cartilage de croissance=> pronostic grave	

- ***Complications***
  - Epiphysiodèse post traumatique (ossification du cartilage) : partielle ou complète



Fractures métaphysaires, en motte de beurre

- Spécifiques de l'enfant, fractures tassement, compression
- Bourrelet osseux palpable
- Image radiologique linéaire condensée avec soufflure corticale en regard

Fractures diaphysaires

- **Incurvation** : pas de fracture mais déformation irréversible (cubitus/péroné), correction spontanée vers 12 ans
- **Fractures en bois vert** : !! déplacement=> traitement orthopédique



Fractures de la palette humérale de l'enfant

- H 5-10 ans surtout
- Fusions des points d'ossification condylien et épicondylien vers 14 ans et 1/2
- !! vaisseaux et nerfs
- **Type de fractures :** 70 % de supracondyliennes (car lieu du plus important remodelage), 15% de fracture du condyle et épicondyle latéral, 15 % de fractures de l'épicondyle médial

Fractures supracondyliennes++

•**Stade I :** non déplacée, en bois vert		•**Stade III :** déplace-ment important mais contact entre les 2 fragments	
•**Stade II :** déplacement minime, périoste postérieur intact		•**Stade IV :** dépla-cement important, perte de contact entre les fragments, rupture périoste postérieur	

Mécanisme lésionnel

- **Traumatisme indirect++** (chute sur la paume de la main)=> en extension avec déplacement postérieur
- Rarement traumatisme direct par chute sur le coude en flexion=> en flexion avec déplacement antérieur

Clinique

- Répéter l'examen après réduction++
- Attitude des traumatisés du MS
- Œdème, ecchymoses
- Déformation, saillie de l'olécrâne
- Complications cutanées
- Conservation des rapports osseux du coude

Evolution

- Consolidation en 6 semaines
- !! déplacement II, complications post op
- **Sd de Volkmann** (sd des loges)=> griffe irréductible=> urgence chirurgicale (aponévrotomie)
- Cals vicieux, raideur

Paraclinique

- Rx standard F+P coude à 90° de flexion, rupture du sablier radiologique, étude du déplacement

Complications immédiates

- Contusion musculaire
- **Lésion du médian+++** => information de la famille !!!
- Rares lésions vasculaires et cutanées

Traitement

- **Orthopédique :** réduction en urgence sous AG par manœuvres externes, contrôle radiologique (angle de Baumann= 70°), immobilisation plâtrée (BABP/Blount), surveillance, pas de rééduc !
- **Chirurgie** (au delà du stade II) : réduction, ostéosynthèse, immobilisation

Fractures de l'épicondyle médial (épitrochlée)

- ***Mécanisme lésionnel***
  - indirect++ : chute sur la main, coude en extension, avec mouvement de valgus d'où luxation postéro-latérale du coude associée
  - surtout de 10 à 14 ans
- ***Clinique***
  - luxation du coude : perte des rapports articulaires, saillie latérale de l'olécrâne
  - douleur, impotence fonctionnelle, déformation
- ***Paraclinique***
  - Rx standard F+P, avant et après réduction=> déplacement >/<2mm
- ***Complications***
  - rares lésions vasculo-cutanées
  - **atteinte de l'ulnaire**++=> dysesthésies dans le 5ème doigt avec amyotrophie hypothénarienne
  - limitation mobilité en extension, instabilité
  - hypertrophie osseuse, cal vicieux
- ***Traitement***
  - orthopédique !! réduction par manœuvres externes souvent difficile, BABP
  - chirurgie : réduction par abord médial, ostéosynthèse. ++ si fracture déplacée

Fractures du condyle externe

- Traumatisme indirect, coude en semi-flexion et varus
- ***Clinique :*** impotence fonctionnelle, hématome latéral..
- ***Rx standard F+P***
- ***Classification*** Lagrange et Rigault en fonction du déplacement et de la bascule du condyle latéral, classification de Milch en fonction de l'emplacement du trait de fracture (par rapport points d'ossification) et stabilité
- ***Complications :*** rarement vasculo-nerveuses, pseudarthrose et nécrose du condyle latéral, hypertrophie, désaxation
- ***Traitement :*** orthopédique ou chirurgical (fractures déplacée instables)

Q . 94 - MALADIES ERUPTIVES DE L'ENFANT

Scarlatine

Strepto hémolytique du groupe A avec toxine érythrogène

Clinique

- Incubation : 3-5j
- Début brutal : fièvre, angine (TDR +), ADP cervicale, tachycardie, nausées, vomissements
- **Exanthème scarlatiniforme** à H48 : pas d'intervalle de peau saine, pas dans région palmo-plantaire et péribuccale, plis ++ (purpura des plis)
- Disparition en 7-10j avec **desquamation**
- Enanthème : langue saburrale J1, V J4, langue framboisée (glossite) J5, normale à J15

Complications

- RAA
- GNA post streptococcique
- Erythème noueux
- Adénite, adénophlegmon

Paraclinique

- HPNN
- Prélèvements de gorge, pas de dosage ASLO
- TDR

Traitement

- **ATB** : péni V : 50000UI/kg/j pendant 10j ou josamycine 50mg/kg/j ou amoxicilline 50 mkj
- Repos, antipyrétique, antalgique
- Eviction scolaire pendant 15j
- ATB prophylaxie des sujets contacts
- Surveillance : BU à S3, protéinurie des 24h en fin de traitement





Maladie de Kawasaki
= sd adénocutanéomuqueux



Clinique

- Pic à 2 ans. **Vascularite**
- Nécessite 5 sur 6 critères :
  - **fièvre isolée >5j**, souvent mal tolérée
  - **exanthème**, d'aspect variable
  - **énanthème** (chéilite)
  - **hyperhémie conjonctivale**
  - **ADP>1,5 cm, parfois torticolis**
  - **Atteinte des extrémités (érythème puis œdème et desquamation** (région périnéale++)
- ***Formes atypiques :*** troubles CV (péricardique++, tachycardie), digestifs (diarrhée, pancréatite, ictère), méningite, arthralgies, myosite, urétrite, iridocyclite
- Phase aiguë J1-11, subaiguë J11-21 (!!! Anévrismes coronariens), convalescence J21-60
- Diagnostics différentiels : scarlatine, érythème toxique, PAN, MNI, choc toxique staphylococcique

Complications

- **Anévrismes coronariens+++** !!!IDM
- Atteinte myocardique/péricardique



Anévrismes coronariens multiples

Paraclinique

- Elévation VS et CRP
- Anémie, HPNN, thrombocytose à J10
- Protéinurie parfois, **leucocyturie++**
- Echo cardiaque++ : recherche **anévrisme coronarien** !!! (surveillance / 6 mois)
- Echo abdo : hydrocholécyste

Traitement

- Ig IV : 1g/kg/j pendant 2 j
- Aspirine 80mg/kg/j puis diminution progressive et traitement au long cours 5-10mg/kg/j (après régression du sd inflammatoire)
- (+/- Persantine 1-2mg/kg/j en cas d'atteinte coronaire)

Rougeole

Virus à ARN (paramyxovirus), **cosmopolite, contagieux, immunité prolongée**

Clinique

- ***Incubation :*** 10j
- ***Invasion pendant 4j :*** fièvre 39°C, toux sèche, **catarrhe**, Köplick à J2, parfois signes neurologiques et digestifs
- ***Eruption cutanée à J14 :*** exanthème (AR cheveux puis extension) maculo-papuleux avec intervalles de peau saine, pas de prurit, pas de fièvre, parfois ADP/SMG

Paraclinique

- Seulement pour formes compliquées : Ac élevés à J15, ANP en IFD/culture

Traitement

- DRP, repos, antipyrétiques, ATB chez le nourrisson ou en cas de surinfection
- ***Prévention primaire+++ :*** éviction scolaire jusqu'à guérison clinique, Vaccin : vivant atténué en 1 injection (M9-12 et 2 ans) (CI : grossesse, ID)
- ***Déclaration obligatoire***

Complications

- **Pneumopathie interstitielle à cellules géantes**
- **Laryngite**
- **Encéphalite aiguë post infectieuse** à S3 avec troubles de la conscience et déficit neurologique, convulsions. Méningite lymphocytaire, ondes delta diffuses sur EEG, œdème cérébral !!! 25% séquelles, 10% de morts
- **Panencéphalite nécrosante subaiguë** (leucoencéphalite subaiguë sclérosante = LESS) : après plusieurs années, troubles du comportement, retard scolaire, myoclonies, hypertonie. Bouffées périodiques bilatérales synchrones sur EEG. Mortalité et séquelles très élevées
- **PTAI** à J15 de l'éruption
- **Rougeole maligne** avec défaillance multiviscérale
- **Adénite mésentérique**
- **Kératite !! cécité**
- **Surinfection bactérienne**



Rubéole

Virus à ARN (Togavirus), **contagion de J-8 à J15, immunité prolongée.10% d'adultes non immunisés**

Clinique

- ***Asymptomatique+++***
- ***Incubation :*** 14-23j
- ***Phase d'invasion :*** fièvre, arthromyalgies, ADP cervicales sous occipitales++
- ***Eruption :*** exanthème roséoliforme puis scarlatiniforme, pas de prurit, parfois énanthème, persistance des ADP, parfois polyarthralgies et SMG

Forme congénitale

- ***Embryopathie*** (M1++) : atteinte oculaire, cardiaque, oreille, encéphale
- ***Foetopathie*** à partir de M5, avec RCIU, hépatite, pneumopathie, thrombopénie, méningite, myocardite, bandes claires métaphysaires des os longs

Paraclinique

- Aucun sauf en cas de grossesse !!!
- Leucopénie, sd mononucléosique
- Sérologie rubéole à prélever immédiatement et à J10

Complications

- ***Polyarthrite à*** J2, disparaissant sans séquelle en 15-30j
- ***PTAI*** à J15 (rare), régression en 2-4 sem sous corticoïdes
- ***Méningo-encéphalite*** (rare) à J2-4, avec convulsions et troubles de la conscience, ataxie, mouvements anormaux !!!30% de morts. Pas de séquelles si guérison

Traitement

- ***Prévention I :*** vaccination+++ (vivant atténué=> CI : grossesse, ID, Ig polyvalentes dans les 3 semaines) à partir de 1 an, rappel à 11-13 ans surtout pour les F++
- ***Pas de prophylaxie II***



Roséole infantile/exanthème subit (6ème maladie)

- **HHV6**. 6-18 mois
- **Clinique :** fièvre brutale à 39-40°C bien tolérée pendant 3-4 jours, puis baisse brutale avec éruption maculo-papuleuse sur tronc et membres
- **Granulopénie**
- **Traitement symptomatique** (!!convulsions !)

Mégalérythème épidémique

- ***Parvovirus B19***. 5-10 ans. Epidémies. Incubation 6-14j
- ***Clinique :*** éruption morbilliforme du visage et des membres avec en 48h grandes plaques en carte de géographie, purpura des extrémités. Pas d'AEG, fébricule
- !!hémopathies : **crise érythroblastopénique** nécessitant une transfusion !!
- !! embryofoetopathie (anasarque)
- ***Sérologie*** : IgM à Parvo B19
- ***Pas de traitement***, plus contagieux lors de l'éruption

Mononucléose infectieuse (EBV)

- 5-10% d'éruption morbilliforme sous ampicilline
- Eruption sur paumes et plantes surtout, scarlatiniforme/urticaire/purpura parfois
- AEG+++, fièvre, angine, ADP cervicales, SMG modérée
- Sd mononucléosique, IgM EBV
- C° : Anémie hémolytique, purpura thrombopénique, cytolyse hépatique, atteinte neuro

Sd de choc toxique staphylococcique (Toxic Shock Syndrome)

- Pathologie due à l'entérotoxine TSS 1 sécrétée par le Staph. doré
- Enfant avec foyer suppuratif profond (ostéite, sinusite, infection sur KT)
- ***Définition purement clinique*** associant fièvre, rash scarlatiniforme et choc :
  - Critères majeurs (présence obligatoire) :
    - Fièvre > 38°9
    - Eruption cutanée scarlatiniforme (érythrodermie) sur face et tronc avec **desquamation fine**, voir en grands lambeaux sur extrémités
    - Choc hypovolémique ou simple hypoTA ± orthostatique
  - Critères mineurs :
    - **Hyperhémie muqueuse :** conjonctivale, pharyngite, glossite, vaginite
    - **Digestifs ++ :** vomissements, diarrhées, dl abdo
    - Hépatiques : ictère, cytolyse
    - Musculaires : myalgies, rhabdomyolyse
    - Neuro : convulsions, coma
    - Rénaux : hématurie, NTIA
    - Respiratoires : SDRA
    - Hémato : thrombopénie, CIVD
    - Myocardite, pancréatite, polyADP superficielle
- ***Paraclinique :*** pas indispensable au dg : hémocultures la plupart du temps négatives
- ***Evolution :*** 3% de mortalité par choc, sinon régression en 8-10 j sous traitement, récidives possibles car pas d'ac
- ***Traitement : U !***
  - Correction du choc
  - Tt symptomatique des troubles viscéraux
  - ATB anti-staph

HERPES

Transmission mère-enfant

- HSV2 : 2/3
- FDR : lors accouchement si RPDE > 6h, électrodes de scalp, !! 2/3 sans notion d'herpès génital chez la mère
- Forme disséminée/ méningoencéphalite/ cutanéomuqueuse (50%) mais !! séquelles neuro à long terme
- Ttt : Zovirax IV 60 mg/kg/j

Primoinfection : gingivostomatite herpétique

- 4 mois- 4 ans, incubation 5-10j
- Fièvre, dysphagie, **douleur**, tuméfaction des gencives, stase salivaire, halitose, ADP
- !! déshydratation
- Pas d'explorations sauf atypies/ complications
- Ttt : Si lésions < 72h : Aciclovir 200mgX5/j si >2 ans, 250mg/m^2 sinon, pendant 5-10j ; **réhydratation, antalgiques**
- Si récurrences > 6/an : Zovirax 400mg X2/j

- Kératite herpétique
- HSV1++
- Avis ophtalmo++, !! atteinte +/- définitive

Primoinfection génitale

- !! abus sexuel chez l'enfant
- Incubation 7j
- Vulvovaginite aiguë fébrile, anorectite érosive aiguë, rétention aiguë d'urine, 5% de sd méningé et myalgies, lésions disséminées possibles
- Cicatrisation en 3 semaines
- Ttt : Aciclovir 200mg X5/j pendant 10j ou 5mg/kg X3/j IV pendant 5-10j
- Récurrences : même ttt

Sd de Kaposi-Juliusberg

- Dermatose pustuleuse nécrotique avec atteinte de la muqueuse buccale
- AEG
- FDR : dermatite atopique, eczéma
- !! atteintes viscérales
- Ttt : Aciclovir 5 mg/kg/8h, réhydrater, ATB anti staph
- Prévention++ (terrains à risque)

Recommandations ANAES (2001)

- Ttt primo infection : Zovirax 200mg X5/j à partir de 2 ans ou 5mg/kg/8h IV, à partir de 3 mois : 250mg/m^2/8h.
  Pas d'intérêt d'un ttt local
- Récurrences : pas de preuve suffisante de l'efficacité de l'aciclovir pour les formes labiales, pour formes génitales invalidantes / risquede contagion : ttt pendant 5j, efficacité des antiseptiques locaux discutée
- Formes néonatales : 60mg/kg/j IV pendant 21 j pour formes neuro ou disséminées, 14j sinon

VARICELLE (VZV)

- 90% entre 1 et 14 ans
- Transmission : contact/voie aérienne
- Incubation 14j

Clinique :

- Macules rosées et vésicule +/- bulle avec au bout de 48h croûte (chute à J8). Prurit. Durée de l'éruption : environ 10j ; ulcérations buccales ; fièvre variable ; ADP

Complications :

- Surinfections : !! fasciites (**CI : AINS**)
- Neuro : méningoencéphalite (1/40000), sd de Reye (**CI aspirine**), ataxie cérébelleuse aiguë, méningite, myélite, polyradiculonévrite, AVC à distance (vascularite)
- Pneumopathie : <6 mois++, J2-4, +/- atteinte pleurale
- PTAI
- Rarement : atteinte foie, rein, arthrite, œil, myocardite

Forme fœtale

- Atrophie cutanée
- Atteinte neurologique
- Atteinte oculaire
- Atteinte musculosquelettique
- Zona précoce si contamination au-delà de S20

Varicelle du nouveau-né

- Forme grave si contamination J-5 à J+2 : penumopathie, ulcérations digestives, méningo-encéphalite, hépatite. Mortalité : 30% !!
- Dans le premier mois de vie : hospitalisation systématique

Varicelle maligne

- ++ chez l'immunodéprimé
- Atteinte hépatique et pancréatique
- Tableau pseudochirurgical

Traitement

- Symptomatique : paracétamol seul pour la fièvre, antihistaminiques pour prurit, bains avec savon, pas de ttt local, désinfection des lésions
- Antibiothérapie si surinfection cutanée (anti staph et anti strepto
- Aciclovir IV (8-10j) si ID, nouveau-né, formes graves <1an, complicatins viscérales
- Eviction scolaire jusqu'à guérison

Zona

- Récurrence VZV limitée à un dermatome
- ++ si immunodépression, avec formes graves disséminées
- !! zona ophtalmique

Q. 314 - EXANTHEME

Erythèmes scarlatiniformes

Origine bactérienne

- ***Scarlatine,***
- ***Toxic shock syndrom***
- ***Septicémies à staph/strepto/méningocoque,***
- ***Fièvre typhoïde rarement***

Origine virale

MNI parfois, début de VZV (+++ si VIH+)

Toxidermie

- ***Médicamenteuses***
  - bêta lactamines, sulfamides, salicylés, AI, tranquillisants.
  - Critères d'imputabilité intrinsèques (délai entre la prise du médicament et la survenue de l'éruption, sémiologie de l'éruption)
  - et extrinsèques (données de la littérature).
  - Recherche d'une atteinte muqueuse et signes de gravité (signe de Nikolski)
- ***Parfois sd de Kawasaki***
- ***Idiopathiques***

Erythèmes morbilliformes

Origine virale

- ***Rougeole, rubéole, mégalérythème épidémique, exanthème subit***
- ***Echo virus*** (16 et 19) : **exanthème de Boston.** Jeune enfant voire nourrisson . Fièvre bi ou triphasique avec récurrence du rash : tronc, extrémités, pendant quelques jours. Parfois énanthème, et atteinte ORL/méningée/diarrhée. Juillet-septembre+++. Incubation 2-7 jours
- ***coxsackie virus :*** fièvre avec manifestations ORL++ (herpangine), méningite lymphocytaire, sd main-pied-bouche avec prodromes : DA, diarrhée, sd grippal. Enanthème évoluant vers ulcérations aphtoïdes, atteinte des sillons gingivo-labiaux, dos et bords de langue. Vésicules ovalaires sur face dorsale des phalanges, pulpe des doigts et orteils,

face latérale des paumes et plantes

- ***Adénovirus :*** sd adéno-pharyngo-conjonctivaux, pneumopathies, bronchiolites, diarrhées. Eruption brève sur visage et tronc
- ***Plus rarement :*** MNI, CMV, hépatite virale (HBV : phase préictérique++ avec céphalées, arthralgies, vomissements, nausées, asthénie), toxoplasmose, VIH+

Origine bactérienne → ***Rickettsioses (piqûre par tique de chien), mycoplasme, leptospirose***

Toxidermies

Sd de Kawasaki

Maladie de Still →

- Eruption fugace, macules rosées à centre clair, pseudo-urticariennes, rarement prurigineuses, racine des membres ou tronc, vespérales, régressives (lors des pics thermiques précédés de frissons). +/- AEG, parfois tachycardie, ADP, HSMG. Nodules rhumatoïdes parfois, atrophie cutanée en regard des articulations atteintes, polyarthrite, myalgies, péricardite, myocardite, DA. HGB, anémie

lupus

GVH

Erythèmes roséoliformes

- ***Viroses (HSV6++)***
- ***Fièvre typhoïde :*** éruption inconstante et transitoire (flanc, lombes, dos, thorax antérieur, abdomen)
- ***Erythème pudique :*** érythème vasomoteur fugace siégeant surtout au niveau du cou et du décolleté
- ***Toxidermie***
- ***Roséole syphilitique (II)***
- ***PI à VIH :*** ++ atteinte muqueuse et chez jeune adulte : rash maculeux ou maculo-papuleux non prurigineux avec énanthème. Sd mononucléosique, thrombopénie, cytolyse hépatique, Ag p24

Sd de Gianotti-Crosti = acrodermatite papuleuse infantile

- Brutal
- Pas de fièvre
- Eruption stéréotypée monomorphe : **papules non prurigineuses, rouge cuivré, taille variable, atteignant les 4 membres et le visage**
- Disparition spontanée en 4-8 semaines sans cicatrice
- HMG parfois, avec cytolyse

Exanthème unilatéral latéro-thoracique de l'enfant (APEC)

- Eruption initialement localisée **unilatérale :** région **latéro-thoracique proche de l'aisselle**
- **Placard érythémateux maculo-papuleux** parfois urticarien, contours mal limités, œdème modéré/granité
- **Prurit** sans lésions de grattage
- Puis extension centrifuge vers la face interne du bras, le long du thorax=< face antérieure de la cuisse homolatérale, puis généralisation à J10
- **Régression spontanée** sans séquelles à S4-5
- Souvent **ADP satellite**
- **F>H, 2 ans++**

Drépanocytose chez l'enfant et l'adolescent
Recommandations ANAES 2005

- Maladie autosomique récessive
- Formation d'hémoglobine S
- Sd drépanocytaire majeure : homozygote SS, hétérozygote SC, SD Punjab, S béta thalassémique, SO Arab. (les porteurs AS du trait drépaocytaire sont asymptomatiques)
- Dépistage ciblé chez les nouveaux-nés originaires de pays à forte prévalence de la maladie, puis consultation spécialisée pour expliquer aux parents la maladie et ses complications, confirmer le diagnostic par une étude de l'hémoglobine chez l'enfant et ses parents

Données devant figurer dans le carnet de santé

- Diagnostic, dosage G6PD
- Groupe sanguin avec phénotypage étendu
- NFS de base et réticulocytes
- Taille de la rate
- Traitements quotidiens
- Coordonnées du médecin référent

Surveillance régulière

- Première consultation vers 2 mois, afin d'expliquer les signes devant conduire à une consultation en urgence, débuter les vaccinations et la prophylaxie antipneumococcique
- Consultations au rythme du calendrier vaccinal puis tous les 3 mois

Bilan paraclinique annuel

- NFS avec réticulocytes, dosage HbF, bilan martial, calcémie, phosphorémie, ionogramme sanguin, BHC, sérologie parvovirus B19, anticorps anti HbS, microalbuminurie
- RAI, sérologies VIH et VHC si ATCD de transfusion
- Doppler trans-crânien
- Echo abdo et radio de thorax à partir de 3 ans
- Radio de bassin, écho cœur à partir de 6 ans
- Examen ophtalmologique à partir de 10 ans pour les SS, 6 ans pour les SC

Facteurs favorisant les crises vaso-occlusives

- Hypoxie
- Refroidissement
- Fièvre
- Déshydratation
- Stress
- Prises d'excitants, alcool, tabac, drogues

Signes devant conduire à consulter en urgence

- Douleur résistant au ttt antalgique habituel
- Fièvre >38,5°C
- Vomissements
- Signes d'anémie aiguë : pâleur, asthénie, AEG
- Priapisme
- Augmentation brutale du volume de la rate

Traitement habituel

- Prise en charge à 100%
- Promotion de l'allaitement maternel
- Spéciafoldine 5mg/j
- Supplémentation en Zinc en prépubertaire
- Supplémentation habituelle en Fluor et vitamine D
- Hydratation abondante
- Pas de bain en eau froide (<25°C), pas de sport de compétition
- Oracilline 100000UI/kg/j jusqu'à 10kg, puis 50.000 UI/kg/j, au moins jusqu'à 5 ans (et prévention type Osler si soins dentaires)
- Vaccinations recommandées pour la population générale, Prévenar puis Pneumo 23, anti-grippale tous les hivers, antiméningococcique

Crises vaso-occlusives : ttt

- Augmentation des **apports hydriques** (2,5L/m^2)
- **Paracétamol** en première intention puis associer **Ibuprofène** si CVO osseuse/ **Spasfon** si CVO abdominale, puis **Codéine** en association à paracétamol
- Si échec du ttt ambulatoire : consultation en urgence pour **bilan** (NFS et rétic, RAI, iono sg, urée, créat, CRP, +/- autres examens ciblés en fonction de la clinique) et prise en charge : **MEOPA, Nubain** (0,5mg/kg IR ou 0,3 mg/kg IVL) en surveillant la fréquence respiratoire, et réévaluation rapprochée de la douleur, si nécessaire ttt par **morphine** po ou iv avec titration, mesures associées et **Naloxone** à proximité, discuter **transfusion, O_2** si sat < 95%

Prise en charge des infections

- Antibiothérapie probabiliste à débuter en cas de fièvre, active sur le pneumocoque, l'Haemophilus influenzae, les salmonelles
- Bilan devant toute fièvre >38,5°C : NFS, rétics, CRP, Radio de thorax, Hémocs, BU +/- ECBU, PL si besoin
- Hospitalisation pour ATB IV (Claforan/ Rocéphine) si <3 ans, AEG, T°>39,5°C, ATCD de septicémie, Rx thorax anormale, GB>30000 ou <5000, thrombopénie, Hb<6g/dL ; sinon ttt ambulatoire possible avec réévaluation à 24h

Sd thoracique aigu

- Dg : dyspnée, anomalies auscultatoires, hypoxie, fièvre, dleur thoraco-abdominale, foyer à la Rx thorax
- Transfusion lente 2-3mL/kg (échange transfusionnel si Hb>9g/dL)
- Antalgiques
- Hydratation : 1,5 à 2 L/m^2
- Antibiothérapie à large spectre : C3G et macrolide
- O_2 pour Sat > 95%, +/- béta 2 mimétiques
- Prise en charge en USI si besoin
- Au-delà de 2 épisodes : discuter hydorxyurée/ échanges transfusionnels

Complications hépato-biliaires

- Lithiase biliaire : si sludge, surveillance/ 6 mois, cholécystectomie si lithiase
- Hépatites virales/auto-immunes : pas de recommandations
- CVO hépatique : échange transfusionnel

Anémie aiguë

- Séquestration splénique aiguë : urgence++, augmentation brutale du volume de la rate , transfusion en urgence (si besoin O négatif) pour un Hb au décours <11g/dL, au-delà de 2 épisodes discuter échanges transfusionnels et splénectomie
- Erythroblastopénie aiguë transitoire (parvo B19) : réticulopénie, transfusion, surveillance de l'entourage pendant 15 jours

Complications osseuses et ostéoarticulaires

- Crises vaso-occlusives : sd pied main chez le nourrisson (ttt symptomatique), rechercher une infection si évolution défavorable, chez l'enfant évoquer une ostéomyélite aiguë en cas de fièvre associée
- Ostéomyélite aiguë : douleur osseuse fébrile, faire un bilan inflammatoire et infectieux, imagerie (Rx, écho articulaire), ponction articulaire si épanchement, discuter ponction osseuse si abcès sous-périosté, ttt par immobilisation, antalgiques, ATB IV (C3G, Fosfomycine, à adapter à l'antibiogramme)
- Ostéonécrose de la tête fémorale ou humérale : douleurs subaiguës ou chroniques sans fièvre, faire Rx et/ou IRM, traitement par antalgiques et AINS, discuter mise en décharge/ ttt orthopédique

Complications cardiaques

- ECG si douleur thoracique
- Echo cœur/an à partir de 6 ans

AVC

- Prévention par surveillance du DTC tous les ans à partir de 12-18 mois, et si débit sanguin cérébral augmenté indication à programme transfusionnel et discuter greffe de moëlle osseuse si donneur compatible
- Confirmer le dg par TDM/IRM, échange transfusionnel pour HbS<30% en urgence, ttt symptomatique
- Prévention des récidives par programme transfusionnel et discuter greffe

Priapisme

- Traitement initial : boissons abondantes, antalgiques, mictiion si possible, hospitalisation en urgence si inefficace
- Antalgiques dont MEOPA en urgence
- Si <3h, essai d'injection intracaverneuse d'étiléfrine 10mg (alpha +), sinon associer un drainage sous AL
- Discuter échange transfusionnel

Complications ophtalmologiques

- Rétinopathie proliférative : photocoagulation au laser
- Hémorragie vitréenne / décollement de rétine : discuter chirurgie

Complications rénales !! IRC

- Enurésie, diminution du pouvoir de concentration des urines !! déshydratation
- Hématurie macroscopique : écho rénale en urgence (nécrose papillaire, lithiase, carcinome médullaire)
- Insuffisance rénale aiguë : EST/ transfusion, réa

Hydroxyurée

- 10-15 mg/kg/j, >2 ans
- Si >3 CVO/ an ayant nécessité une hospitalisation
- Si >2 syndromes thoraciques aigus
- Risque d'azoospermie, nécessité de contraception

Allogreffe de moëlle osseuse

- Si donneur HLA identique issu de la fratrie
- Vasculopathie cérébrale symptomatique ou non
- Echec d'un traitement par hydroxyurée

Q. 330 - PURPURA DE L'ENFANT

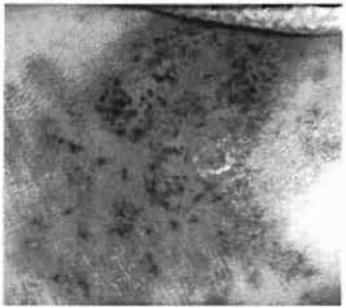
Purpura fulminans !!!!!

- A évoquer devant tout purpura fébrile ⇒ Cf. méningites

Purpura rhumatoïde

Définition

- **Vascularite systémique atteignant les petits vaisseaux**
- Caractérisée par la triade : **purpura vasculaire + douleurs abdominales + arthralgies**
- Pouvant donner dans 1/3 des cas une néphropathie à dépôts d'IgA secondaire
- Touche enfants entre 4 et 10 ans, M>F, très rarement l'adulte
- Probablement d'origine immunoallergique, car :
  - Prédominance automno-hivernale
  - Facteurs déclenchants possibles : rhinopharyngite, vaccins, médicaments



Diagnostic = clinique

- ***Purpura vasculaire :***
  - Constant, apparition progressive, évoluant par poussées
  - Déclive, ↑ à l'orthostatisme, prédominant à la face d'extension des articulations
  - Infiltré et palpable, pétéchial, ecchymotique voir nécrotique
  - Pas de gingivorragies ni épistaxis !
  - Biopsie cutanée : rarement indiquée :
  - Vascularite leucocytoclastique : infiltrats périvasculaires de neutrophiles et cellules mononucléées ± nécrose fibrinoïde
  - Dépôts d'IgA et C3 en IF
  - Possibilité de signes cutanés associés : urticaire, érythème polymorphe, oedèmes localisés
- ***Douleurs abdominales :***
  - Inaugurales ++
  - Variables ± pseudo-chirurgicales
  - ± accompagnées de vomissements, diarrhée, intolérance alimentaire
  - ! pas d'HSM
- ***Arthralgies :***
  - Inaugurales, ± inflammatoires
  - Bilatérales et symétriques ± migratrices
  - Chevilles ++>genoux > poignets > coudes
  - Dans le territoire du purpura
  - Régressant toujours sans séquelles

Paraclinique

- ! le dg est clinique ∀ les ECP éliminent dg différentiel, recherche complic. et évalue pronostic (atteinte rénale)
- ***NFS :*** normale (notamment les plaquettes !)
- ***VS*** modérément augmentée
- ***Bilan rénal :*** **BU**, ECBU, protéinurie des 24 heures, iono s., urée, créat
- ***Hémostase normale !***
- ***Immunologie :***
  - ➢ ↑ des IgA sériques
  - ➢ Complément normal
  - ➢ Présence de complexes immuns circulants, mais auto-anticorps négatifs
  - ➢ ↑ des IgE
- ***Hypoprotidémie*** : secondaire à Sd néphrotique, dénutrition, entéropathie exsudative
- ***Bilan hépatique normal***

Facteurs péjoratifs

- Protéinurie >1g/j, sd néphrotique
- HTA
- Glomérulonéphrite diffuse
- Atteinte neurologique
- Atteinte digestive sévère, dénutrition

Complications

- **Rénales *: 10 à 25% des cas :***
  - ➢ Clinique
    - Hématuries macro ou microscopiques récidivantes
    - HTA
    - Rarement Sd néphrotique
  - ➢ Biologie : hématurie constante, protéinurie ± Sd néphrotique impur
  - ➢ Histologie :
    - Indications de la PBR : protéinurie > 1g/j, Sd néphrotique impur, IR, HTA, hématurie ou protéinurie persistantes plus de 6 mois
    - IF : **dépôts granuleux d'IgA et C3**
    - MO :
      - ◆ Dépôts mésangiaux ++
      - ◆ ± glomérulonéphrite segmentaire et focale
      - ◆ GN proliférative endo-capillaire
      - ◆ GN extracapillaire avec croissants épithéliaux
  - ➢ Evolution vers IRCT possible dans 5% des cas (plus fréquente chez adulte)



Evolution

- Durée de quelques semaines par **poussées** diminuant petit à petit
- Guérison **sans séquelles** le plus souvent
- Récidive dans 30 % des cas

Traitement

- ***Formes simples :*** ambulatoire et symptomatique **: repos +++ antispasmodiques, ATB si besoin, surveillance++** : BU 1x/sem pdt un mois, puis tous les mois pdt 6 mois

- ***Formes compliquées :***
  - atteinte digestive sévère, Sd néphrotique, atteint neuro, cardio, testiculaire → Corticothérapie : bolus puis au long cours ± nutrition entérale ou parentérale
  - Atteinte rénale sévère (extra-capillaire) : immunosuppresseurs (cyclophosphamide) + échanges plasmatiques
  - IRCT : transplantation

- ***Digestives :***
  - Hémorragies
  - Hématome pariétal (duodénal++)
  - IIA (iléo-iléale ++)
  - Péritonite aiguë par vascularite nécrosante
  - Volvulus
  - Pancréatite
  - Hématome des grands droits

- ***Orchite bilatérale***

- ***Neurologiques :*** céphalées, neuropathie périphérique, hémorragie méningée, neuropathie centrale, coma, hémiplégie, PF, convulsions

- ***Pleurésie***

- ***Péricardite, TdR, IC***

- ***Sténoses urétérales***

- ***Episclérite, iridologie***

- ***Iatrogène si corticoT***

Purpura thrombopénique idiopathique (PTI)

Physiopathologie

- **Hyperdestruction périphérique des plaquettes et auto-immunité=>** phagocytose par les macrophages et destruction dans la rate
- Parfois post infection virale : rubéole, EBV, rougeole, varicelle...

Clinique

- **2-6 ans**
- **Pétéchies, ecchymoses cutanées, ne s'effacent pas à la vitropression**
- **Hémorragies muqueuses** (gingivorragies, épistaxis...)
- Parfois **splénomégalie**
- Notion **d'infection virale** récente ou de prise de **médicaments**
- Parfois **céphalées** (!!! hémorragie méningée)

Examens complémentaires

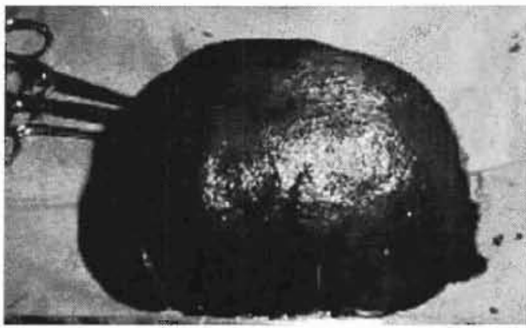
- **NFS-plaquettes :** plaquettes<50.000/mm^3, parfois hyperlymphocytose
- **Myélogramme** normal avec augmentation des mégacaryocytes
- **Réticulocytes et Coombs érythrocytaire** en cas d'anémie associée (recherche d'un sd d'Evans=> recherche de FAN chez le grand enfant)
- Parfois **sérologies virales**
- **Fond d'œil**++++ à la recherche d'hémorragies rétiniennes
- **En fait c'est surtout le test thérapeutique qui fait le diagnostic**

Evolution

- Chronicité >6 mois chez 10 à 20% des enfants
- <1% de décès par hémorragie méningée

Diagnostic différentiel

- Purpura rhumatoïde
- Infections
- Thrombopathies, troubles de la coagulation
- Maltraitance
- Thrombopénies périphériques : CIVD, SHU, quinine, sulfamides, lupus, hémangiome géant, hypersplénisme
- Thrombopénies centrales : amégacaryocytose, sd de Wiskott-Aldrich, maladie de May-Hegglin, anémie de Fanconi, dyskératose congénitale, aplasie médullaire, leucémie, métastases médullaires, myélodysplasie



Prise en charge d'un PTI aigu

- **!! il régresse spontanément =>** on ne traite que les formes graves (<10.000 plaquettes, hémorragies muqueuses)
- **Perfusions d'immunoglobulines intraveineuses :** 1g/kg/j pendant 2 jours ou 400mg/kg/j pendant 5 jours
- En cas d'échec : **corticothérapie** 1 à 2 mg/kg/j pendant 3 semaines puis décroissance progressive
- Très rarement **immunosuppresseurs**, poisons du fuseau, splénectomie

Prise en charge d'un PTI chronique

- **Corticothérapie** 1 à 2 mg/kg/j prolongée avec mesures associées
- Perfusions **d'immunoglobulines répétées,** parfois d'immunoglobulines anti D
- Parfois **colchicine**
- Surtout : **splénectomie** avec mesures prophylactiques (Oracilline, vaccination anti pneumococcique) à partir de 4 ans après marquage isotopique des plaquettes

Microangiopathies thrombotiques (MAT)

- C'est un **syndrome** de **définition histologique** : occlusion des lumières artériolaires par des thrombi fibrineux
- ***Physiopathologie :*** agression endothéliale diffuse → lésions endothéliales → agrégation plaquettaire diffuse réactionnelle → thrombi plaquettaire → fragmentation intravasculaire des GR + occlusion vasculaire
- Donc évoquée devant toute : **thrombopénie de consommation, anémie hémolytique mécanique** (↓ hapto, ↑ LDH, schyzocytes («GR coupés»)), **souffrance d'organe aiguë**
- ***2 formes cliniques chez l'enfant :*** SHU et PTT

SHU de l'enfant

- ***Epidémio :*** nourrisson, en période estivale, après une diarrhée sanglante à **E. coli 0157 : H7** « vérotoxinogène »
- ***Clinique***
  - Prodromes : fièvre + diarrhée sanglante
  - Puis :
    - Anémie hémolytique : pâleur, subictère
    - Thrombopénie : **purpura**
    - IRA anurique avec protéinurie, hématurie et HTA
    - Souffrance aiguë d'organes : colite, IIA, pancréatite, hépatite, convulsions avec AVC
- ***Bio :*** anémie hémolytique avec **schyzocytes** + thrombopénie périphérique ± hyperleucocytose + IRA
- ***Pronostic :*** guérison sans séquelles :70 % sinon IR irréversible terminale, décès
- ***Traitement :***
  - Symptomatique : dialyse péritonéale si anurie/ hyperkaliémie/dfaillance cardiaque, restriction hydrique, antihypertenseurs, alimentation parentérale si troubles digestifs, transfusion de GR (mais plaquettes impossible)
  - Si forme sévère : perfusion de PFC, si échec : échanges plasmatiques

Purpura thrombotique thrombocytopénique (PTT = Sd de Moschkowitz)

- MAT avec atteinte cérébrale (fièvre centrale, déficits focaux, convulsions) et cutanée prédominantes
- N'a strictement rien à voir avec le PTI et autres...

Q. 328 - PROTEINURIE

dépistée sur BU, confirmée par protéinurie quantitative des 24h (>1g/j)

Bilan paraclinique

- BU : hématurie, leucocyturie (=>ECBU++) (recommandée à 6 et 11 ans
- EPP urinaire
- Bêta 2 microglobulinurie=> tubulopathie proximale
- EPPs
- Dosage du complément
- Iono sg, glycémie, NFS, fonction rénale
- Echo rénale, ASP
- UIV si suspicion uropathie

Faux positifs de la BU

- Urines concentrées
- Hématurie macroscopique
- Chlorhexidine/ ammonium quaternaire
- pH>8

Protéinuries non pathologiques Isolées, intermittentes

- ***Fausse protéinurie :*** hématurie macroscopique/pyurie massive, <1g/j
- ***Protéinuries fonctionnelles :*** fièvre/effort intense. Disparition en moins de 48h
- ***Protéinurie orthostatique chez adolescent=>*** recueil nocturne !! : normal

Protéinuries pathologiques (>1g/j)

- ***Tubulaires*** (TCP)=>EPP urinaires : prépondérance de globulines (bêta 2 microglobuline++) (Fanconi : cystinose++, NTIC)
- ***Protéinurie de Bence Jones :*** chaînes légères dans les urines=> dysprotéinémies bénignes, amylose... !! IRA par précipitation des chaînes légères avec la protéine de Tamm Horsfall lors injection PCI/diurétiques/déshydratation/hyperuricémie
- ***Néphropathies glomérulaires***

Microalbuminurie

- 20-200mg/L d'albumine ou 30-300mg/j d'albuminurie
- Signe l'atteinte glomérulaire initiale, FDR CV dans le cadre du DB
- !!FP : fièvre, infection aiguë, pancréatite, hyperglycémie majeure, infection urinaire

Orientation diagnostique en fonction de la clinique

- Œdèmes : néphrose lipoïdique++
- Hématurie +/- HTA : GNA post infectieuse, maladie de Berger, Alport, GNCP (PBR++), purpura rhumatoïde, SHU, lupus
- Leucocyturie : infection urinaire, PKR
- Uropathie :malformative, hypoplasie rénale

Indications de la PBR

- Protéinurie <1g/j associée à hématurie/ baisse de la filtration glomérulaire/ baisse du C3/ HTA
- Syndrome néphrotique <1-2 ans ou > 10-12 ans
- Protéinurie > 1g/j

Q. 328 – SYNDROME NEPHROTIQUE DE L'ENFANT

Définition

- Le syndrome néphrotique a une **définition biologique :**
  - ➢ protéinurie importante > 50 mg/kg/j ou 40mg/m^2/h
  - ➢ hypoprotéinémie < 60 g/l
  - ➢ hypoalbuminémie < 25-30 g/
- Intérêt de mettre en évidence un syndrome néphrotique = **sa présence affirme le caractère glomérulaire d'une néphropathie.**
- Sd néphrotique congénital : dés la naissance
- Sd néphrotique infantile : dés une année de vie

Classification du syndrome néphrotique

- **Néphrose lipoïdique ou syndrome néphrotique pur et primitif**: absence d'hématurie macroscopique, d'HTA et d'IR (sauf insuffisance rénale fonctionnelle transitoire). La protéinurie est sélective. Primitif = AAN nég, HBs nég, ASLO, complément normaux
- **Syndrome néphrotique impur** : un ou plusieurs des éléments ci-dessus sont présents (hématurie, HTA et insuffisance rénale). La protéinurie est alors non sélective.

Physiopathologie

- ***Augmentation de la perméabilité de la mb basale glomérulaire*** (MBG) aux protéines plasmatiques :
- ***Fuite protéique :*** Albumine, Transferrine, Ig G et A, Transcortine, T4 Binding Globuline, AT III et facteur IX, XI, XII, lipoprotéine lipase, 25 OH vitamine D3
- ***Conséquences***
  - ➢ ***Albuminurie*** mal compensée par la synthèse hépatique donc ***hypoalbuminémie***
  - ➢ ***Œdèmes*** par baisse de la pression oncotique avec ***hyperaldostéronisme*** secondaire à l'hypovolémie.
  - ➢ Augmentation de synthèse hépatique réactionnelle à l'hypoprotidémie : ***hyperlipidémie de type IIa/b*** (LDL, VLDL élevés), ***hypercholestérolémie***, ***hypercoagulabilité*** (avec anomalie sur les 3 stades de l'hémostase => thrombose veineuse)
  - ➢ Baisse d'Ig, déficit en facteur B du complément (fuite urinaire) : ***infection***

Eléments cliniques du syndrome néphrotique

- Le début est le plus souvent brusque avec :
  - ***Symptômes oedémateux***
    - œdèmes périphériques
    - épanchement pleural, ascite, hydrocèle voir anasarque.
    - parfois syndrome oedémateux absent (découverte lors d'un examen systématique)
  - ***Tension artérielle***
    - souvent normale, voire abaissée, en rapport avec une hypovolémie importante. Parfois HTA.

Formes anatomocliniques et étiologiques

- ***Néphrose lipoïdique :*** 85 % des SN de l'enfant
- ***Hyalinose segmentaire et focale (HSF) :*** 10 % primitive ou secondaire : rechercher un reflux vésico-urétéral ++
- ***Glomérulopathie extra membraneuse (GEM)*** : 5% - primitive ou secondaire
  - Infections (Hépatite B, syphilis, filariose, lèpre...)
  - Cancers (Hodgkin)
  - Maladie de système (lupus, sarcoïdose,...)
  - Toxiques (sels d'or, captopril, mercure, D-pénicillamine...)
- On peut ensuite rencontrer toutes les formes histologiques de l'adulte, avec fréquemment une notion familiale

Complications

- ***Thromboses vasculaires***
  - Thromboses veineuses : veines périphériques ou rénales (!! douleurs abdominales)
  - Parfois thromboses artérielles
- ***Collapsus cardio-vasculaire***
  - début des poussées++ (débâcle urinaire par diurétiques trop brutale). collapsus dû à une hypovolémie très marquée.
  - Ou hypervolémie a contrario
- ***Infections***
  - cutanées, pulmonaires, péritonéales,
  - souvent à pneumocoque, E. Coli et à streptocoque mais aussi virales
  - favorisées par hypogammaglobulinémie et traitements immunosuppresseurs.
- ***Syndromes carentiels***
  - dénutrition par fuite protidique,
  - ostéoporose
  - anémie hypochrome (fuite de la transferrine)
- ***hypothyroïdie*** par fuite des protéines porteuses
- ***Cassure de la croissance staturo-pondéraux***
- ***Déficit en vitamine D*** : rachitisme carentiel secondaire
- ***Dyslipidémie (*** athérome précoce)
- ***Effets secondaires ttt***
- ***Surdosages médicamenteux***
- ***IR aiguë organique ou fonctionnelle***
- ***Hyperhydratation intracellulaire, hyponatrémie***
- ***Pancréatite, ascite***

SN idiopathique : néphrose lipoïdique

- 90% SN de l'enfant.
- 3-8 ans
- Prédominance chez les garçons

Histologie

- PBR après Groupe, RAI, NFS/plaq, TP/TCA, et TS / prise de la TA / ECBU / écho renale sous anesthésie locale

• ***PBR NON INDIQUEE CHEZ L'ENFANT*** entre 1-2 et 10 ans

• ***A faire chez l'enfant que si :***
  - ATCD familiaux ou personnels de néphropathie
  - Age < 1-2 ou > 10- 12 ans (ou post pubère)
  - Sd N impur ou présence de signes extra-rénaux ou hypocomplémentémie
  - Corticorésistance ou corticodépendance ou récidive fréquente

• ***Résultats :***
  - ***Glomérules optiquement normaux*** sans dépôt amyloïde, ni prolifération cellulaire, ni lésion membranaire
  - **IF négative** : pas de dépôts immunologiques
  - **ME** : fusion des pieds des podocytes au contact MBG

Biologie

- ***Sang :***
  - **NFS** (augmentation Ht et plaquettes), **VS, CRP, FBN, bilan martial** : VS élevée, hyperFBN sans sd infl (CRP normale), anémie ferriprive, **hémostase** (élévation V, VII, VIII, X, baisse IX, XII, AT3)
  - **Urée/créatinine** > 100, Na/K u < 1 (IRF) avec alcalose hypoK+ (hyperaldo, rénine élevée)
  - **EPP** : hypoalbuminémie < 30 g/L, hyper a2, hypogammaG (si élevé ; **penser au LEAD**)
  - **Bilan lipidique** : Hyperlipidémie mixte (chol et TG) **inconstante**
  - **Bilan phosphocalcique :** Fausse hypocalcémie le + svt (Ca corrigée = Ca + (40-alb)/40)
  - FAN absent, CH50 N, sérologie HIV, HBV et HCV -
- ***Urine :***
  - **Iono urinaire** (IRF à natriurèse basse)
  - **Protéinurie** > 3g/j => 85% d'albumine => protéinurie sélective
  - **ECBU stérile** : absence d'hématurie (15% microscopique) et de leucocyturie

Clinique

- Apparition assez brutale après un facteur déclenchant (**infection** ORL, allergie, piqûre d'insecte, vaccin, AINS, Hodgkin) **d'œdèmes indolores, bilatéraux ,blancs, mous, prenant godet, déclives,** prise de poids -> anasarque
- ***Caractère pur***
  - pas d'HTA
  - pas d'hématurie
  - pas d'insuffisance rénale organique (IRF possible)
- ***Caractère primitif***
  - Absence de signes **extrarénaux** (éruption, purpura,..), sans **atcd de néphropathie** ou de **retard de croissance**

Evolution imprévisible

- En général, corticosensible avec rémission : évolue vers guérison **avec 1 à 2 rechutes [90% enfant et 80% adulte]**
- **Corticodépendance ou une rechute ds les 6 mois** qui suivent l'arrêt : 50 % rechute chez l'enfant > adulte Risque d'évolution vers une Ins rénale chronique dans **2,5%** des cas.
- **Corticorésistance = protéinurie persistante après 1 mois de ttt** et bolus de Solumédrol 1g/1,73 m^2 [10% E ; 20% A] => le + svt due à une **HSF** ou à une **GEM** (indication d'une PBR) => **30%** vers IRC (imprévisible)

Traitement spécifique

- ***Corticothérapie*** per os, en 1 prise le matin à jeun :
  - Ttt d'attaque : Cortancyl **2 mg/kg/j** (max 60mg) pendant **1 mois** puis diminution **très progressive** (dose alternée 1j/2) pendant 8 semaines et baisse de 0,5mg/kg/2j tous les 15j après disparition de la protéinurie
  - Durée totale du ttt **: 4 mois 1/2** - Idem si rechute
- ***Mesures associées à la corticothérapie +++*** : Régime sans sel, apports de potassium, de Ca, de vitamine D, régime sans sucre, protecteur gastrique,...
- ***Surveillance :***
  - Poids, œdèmes, BU, diurèse des 24 h, TA, FC, température, signes de thrombose
  - Albuminémie, natrémie, créatininémie, kaliémie, natriurèse et 1 protéinurie/sem
- ***Corticodépendance***, discuter relais par immunosuppresseur (Endoxan, Lévamisole, ciclosporine post PBR) surtout si retentissement sur la croissance
- ***Corticorésistance :*** A la 4ème sem : perfusion de Méthylprednisone avec 1 perf tous les 2 j (1g/1, 73m^2 X3) et poursuite corticoT pleine dose, si inefficace : PBR, et ciclosporine

Traitement symptomatique

- ***Hospitalisation*** courte **,avec** repos au lit non strict **(surtout phase aiguë), reprise de la scolarité et du sport**
- ***Traitement du syndrome œdémateux :***
  - **Régime sans sel** (0,5 à 1 meq/kg/j)
  - **Diurétique** (risque d'hypovolémie/MTE) : **prudence++**
    - 1^{ière} intention **THIAZIDIQUE + EPARGNEUR DE K+** (Esidrex + Aldactone). Si besoin double poso
    - 2ième intention : **LASILIX + ALDACTONE**
    - Si inefficace : LASILIX précédé par perfusion d'Albumine à 20%
  - **Restriction hydrique** si hyponatrémie (HIC + HEC)
  - **Prévention des infections**
    - Asepsie, **vaccin anti-pneumocoque** (en phase de rémission : à partir de l'âge de 2 ans, tous les 5 ans)
    - **Contre-indication aux vaccins vivants atténués**
    - Recherche et ttt des **foyers infectieux ORL et dentaires**
  - **Apport calorique** 40 kCal/kg/j, **hyperprotidique** (1,2g/kg/j) en réduisant apport en Ac gras saturé et en Chol. au profit des polyinsat. Hypolipémiant que si dyslipidémie antérieure.
  - **Prévention thromboembolique +++** :
    - **Mobilisation précoce**, lutte contre déshydratation
    - **ANTICOAGULATION** (type et posologies discutés) en cas d'albuminémie < 20g/l + AT III < 70%, facteurs coagulation > 150%, D dimères > 1000, Fg >6g/L, avec surveillance régulière car modification pharmacologique (AVK)
    - **Albumine 1g/kg si hypovolémie mal tolérée**

Q. 68 - DOULEUR CHEZ L'ENFANT

Evaluation de la douleur

- ***Pb de l'expression de la douleur*** (communication)
- ***Auto-évaluation*** à partir de 5-7 ans : EVA, EN, EVS (6 visages, jetons)
- ***Observation comportementale avant 6 ans :***
  - **Prématuré et nouveau-né** (cotation de 0 à 4) : expression du visage, motricité, posture du corps, qualité du sommeil, qualité de la relation avec l'examinateur, efficacité des manœuvres de réconfort, échelle EDIN
  - **Enfant plus âgé :**
    - grille DEGR (2-6a, cotation des 10 items de 0 à 4) : signes directs de la douleur (position antalgique au repos et dans le mouvement, protection spontanée des zones douloureuses, contrôle de l'enfant lors des mobilisations passives, réactions à l'examen des zones douloureuses), expression volontaire de la douleur, atonie psychomotrice (enfant immobile, triste, muet, sans réaction aux stimulations extérieures, manque d'expressivité, désintérêt pour le monde extérieur, lenteur et rareté des mouvements) !! si > 9
    - échelle OPS : prend compte PA et paramètre comportementaux !! si > 2

Traitements : Evaluer l'efficacité++

1/ Paracétamol (palier I)

- 15mg/kg/6h PO (X2 par voie rectale, mais plus aléatoire)

2/ Ibuprofène (palier I)

- AMM 6 mois
- 30mg/kg/j en 3 ou 4 prises

3/ Autres AINS (palier I)

- Kétoprofène (Profénid) : pas d'AMM chez l'enfant !! 1mg/kg 2-3X/j
- Nifluril : 1 suppo X4/j
- Apranax 10 mg/kg/j

4/ Codéine (Codenfan sirop, Co-Doliprane : 400mg paracétamol et 20mg codéine) (palier IIa)

- O,5 à 1mg/kg/4-6h sans dépasser 6mg/kg/j
- Association avec paracétamol+++
- EI : nausées, somnolence, vomissements, constipation
- Indications : échec palier 1

5/ Nalbuphine (Nubain)(palier IIb)

- Agoniste-antagoniste=> effet plafond+++ (à partir de 0,3mg/kg)
- 0,2mg/kg/4h (IVL, X2 si voie rectale)
- EI rares : digestifs, sédation, effet flash.

6/ Morphine (palier III)

- pas de posologie standard !!
- titration : dose de charge de O,1mg/kg puis toutes les 5 minutes 0,025mg/kg jusqu'à analgésie,
- En continu, autoanalgésie (PCA) : 10µg/kg/h +/- bolus de 20µg/kg, max 20/4h (période réfractaire 6-8 min), à partir de 6-7 ans, avec explications et information des parents
- PO (Sévrédol : 0,2 mg/kg/4g)/IV
- Surveillance : analgésie, sédation, FR, EI (cauchemars, nausées, vomissements, prurit, dysurie, constipation)
- PO posologie X3-4
- Narcan (Naloxone) 0,5mcg/kg/h IV en cas de surdosage ou surtout contre EI de la morphine

7/ Crème Emla

8/ Méopa (protoxyde d'azote)

- anxiolyse avec euphorie, amnésie, sédation consciente, modifications des perceptions sensorielles, perte de la notion de temps, impression de rêve
- <u>EI :</u> nausées, vomissements, agitation, sédation, dysphorie, malaise, céphalées bénignes
- <u>Indications :</u> PL, myélogramme, sutures, ablation de CE, pansements, réduction de certaines fractures, SU, soins dentaires, endoscopies...
- <u>CI :</u> HTIC, TC non évalué, PNO, emphysème, embolie gazeuse, distension abdominale, fractures os de la face
- Administré par personnel médical ou paramédical formé
- !! 10-20% d'échecs, surtout chez moins de 3 ans
- effet rapide <3min, réversible en 5 min
- jeûne inutile
- !! potentialisation avec autres psychotropes

9/ Non pharmacologique

Distraction, relaxation, hypnose, parents, information de l'enfant

Recommandations ANAES (2000)

- **Evaluation chez l'enfant de plus de 6 ans** : autoévaluation: EVA, échelle des 4 jetons, localisation de la douleur sur un schéma, garder le même outil lors des différentes évaluations
- **Evaluation chez l'enfant de 4-6 ans** : on peut tenter l'auto-évaluation, avec 2 outils différents utilisés afin de valider l'évaluation
- **Avant** : hétéroévaluation : de la naissance à 18 mois, évaluation sur la mimique (NFCS), échelle d'Amiel-Tison inversée, échelle OPS à partir de 2 mois, CHEOPS à partir de 1 an, DEGR à partir de 2 ans
- **Traitement antalgique** : objectif = douleur <3/10 à l'EVA, reprise des activités de base de l'enfant (jeux, bouge, sommeil, alimentation). Douleur légère : palier I, douleur modérée : palier I ou II, douleur intense : palier II ou III, douleur très intense : palier III
- **Prévenir la réapparition de la douleur** : antalgiques systématiques y compris la nuit, lors des soins..
- **Moyens non pharmacologiques** : distraction, relaxation, hypnose
- **Présence des parents**, y compris lors des gestes médicaux si possible
- **Information** de l'enfant
- Pas d'antalgique de niveau II ayant l'AMM en dessous de 1 an, pas de niveau III per os ayant l'AMM avant 6 mois
- **Indicactions de première intention dans certaines pathologies** : chirurgicales en HDJ (palier I ou II suivant les cas), fractures (palier II ou III), brûlures (palier II ou III), otite (palier I), dysphagie (palier I), gingivostomatite (palier II voire III)

Q. 203 - FIEVRE DE L'ENFANT

Fièvre aiguë (<5j)

Généralités

- Pertes hydriques augmentées de 80mL/m²/j pour 1°C de plus
- >37,5°C le matin ou 38°C le soir, sévère si >40,5°C, hyperthermie > 40°C, hypothermie <36°C
- Rôles :
  - <u>bénéfiques :</u> lutte contre infection (!! hypothermie des septicémies à BGN), élévation Ac, L
  - <u>dangers :</u> déshydratation, convulsions fébriles, sd d'hyperthermie majeure à partir de 41°C : choc hémorragique avec encéphalopathie (collapsus, coma, acidose métabolique, défaillance multiviscérale, troubles de la coagulation, thrombopénie, CIVD, cytolyse hépatique, myolyse, IRA, décès)

Etiologies

- < 3 mois : infection virale (épidémies hivernales à VRS et grippe), infection bactérienne (dont 5-10% de bactériémies)
- > 3 mois : viroses (50%, OMA (20%), PNA (10%), PNP (8%), méningite (0,4%)

Critères d'urgence, en faveur d'une infection grave

- **Purpura > 3mm**
- **Troubles hémodynamiques**
- **Troubles de conscience**
- Anxiété
- Nuque raide
- Dyspnée, toux, signes d'insuffisance cardiaque
- douleurs osseuses ou articulaires

Signes de mauvaise tolérance

- Cri faible/ geignement
- Pleurs permanents, absence de réponse aux stimulations parentales
- Apathie/agitation excessive
- Pâleur, cyanose, marbrures, teint gris
- Déshydratation
- Indifférente à l'entourage, anxiété

Critères d'hospitalisation et bilan

- <1 mois
- Immunodépression
- Drépanocytose
- Et bilan +/- hospitalisation : 1-3 mois, défaillance viscérale chronique, dénutrition

Score prédictif d'une infection bactérienne

- Comportement général : sourire (1), consolable (3), irritable (5)
- Comportement ventilatoire : respiration normale (1), polypnée (3), détresse respiratoire (5)
- Comportement circulatoire : peau rose (1), marbrures (3), choc (5)

⇨ Si >7, risque élevé d'infection bactérienne

(Yale Infant Observation Scale)

Traitements

- ***Antipyrétiques : monothérapie++***
  - **paracétamol** : 60mg/kg/j en 4 prises !! hépatotoxicité
  - **ibuprofène** à partir de 6 mois : 20-30mg/kg/j en 3-4 prises, effet anti inflammatoire et analgésique. EI : allergies, gastrites, HD, en **2ème intention après avis médical**
- ***Hydratation***
  - Fractionnée, régulière, augmenter les apports de 10 à 20mL/kg/j (=> à volonté, sans forcer)
- ***Lutte contre le réchauffement***
  - T° ambiante à 18-20°C, déshabiller l'enfant
  - !! pas de glace ni de bains trop frais
- ***Traitement étiologique !!***
- ***Anticonvulsivants***
  - Discuté si ATCD de CCH
- ***Traitement de l'hyperthermie majeure***
  - En USI
  - Aspirine IV, lutte contre le collapsus, ventilation prévention de l'œdème cérébral.
- ***Conseils :*** reconsulter si fièvre persistante malgré le ttt, changement de comportement, somnolent, douleur, raideur du cou, purpura, convulsions, respiration , diarrhée inhabituelle, vomissements à répétition

Fièvre prolongée

Fièvre qui se prolonge plus de 5 jours chez le nourrisson, 1 semaine chez l'enfant sans explication apportée par des examens de débrouillage

Généralités

- ***Age de l'enfant***
- ***Interrogatoire des parents*** : rythme de la fièvre, notion d'infections ORL récidivantes, signes d'accompagnement, signes de début, voyages, ATCD familiaux et de l'enfant
- ***Examen clinique complet***
- ***ECP de première intention :*** NFS, CRP, VS, ECBU, IDR à la tuberculine, Rx thorax
- ***ECP plus spécifiques orientés***

Infections bactériennes

- ***ORL***
  - otite, sinusite, adénoïdite
- ***Bronchopulmonaire***
  - atélectasie infectée, BK, bronchite, CE=> contage, toux, piégeage à la radio
- ***Typhoïde***
  - Notion de voyage (Afrique du N, Inde), hémocs positives
- ***Brucellose***
  - Douleur, fièvre, notion de consommation de lait de chèvre=> sérodiagnostic de Wright
- ***Endocardite***
  - RAA=> échocardiographie

Infections virales

- ***MNI (EBV)***
  - Elévation CRP, MNI test (souvent négatif avant 5 ans), sérologie EBV
- ***Hépatites virales***
  - Notion de retour de vacances, caractère saisonnier, souvent pas d'ictère.
  - Elévation des transaminases=> sérologies
- ***SIDA***
  - Afrique noire++, amaigrissement, hyper IgG, sérologie++
- ***Entérovirus***
  - polio (pas toujours paralytique) : TD, myalgies, méningite
  - coxsackie (herpangine) myosite, TD, éruption, méningite, sd pied-main-bouche
  - échovirus

Infections parasitaires

1/ Paludisme

2/ Kala-azar (leishmanie)

- Voyage sur pourtour bassin méditerranéen. Anémie, SMG
- Myélogramme
- Pics fébriles initialement

Causes tumorales et hématologiques

- Leucose aiguë=> NFS, myélogramme
- LMNH, LMH
- Sympathoblastomes (neuroblastomes)=> dosage catécholamines, VMA

Collagénoses et maladies inflammatoires

- ***Maladie de Still++***
  - ➢ Polyarthropathie inflammatoire, fièvre par pics avec frissons, AEG, éruptions fugaces, ADP, SMG, péricardite avec épanchement. Elévation VS et CRP. Sérologies lupique et rhumatoïde négatives. Traitement par cortisone à fortes doses (!! croissance !)
- ***Lupus***
- ***Maladies périodiques***
  - ➢ **fièvre méditerranéenne familiale**
    - AR, juifs séfarades/Iran/Maroc/Liban, gène MEVF sur chromosome 16 codant pour une protéine du polynucléaire
    - Fièvre pendant 4-5 jours, intervalle libre de 1 mois à plusieurs années. Atteinte des séreuses (péritoine++=> DA, plèvre, synovie), élévation de la VS. Risque d'amylose. Traitement par colchicine
  - ➢ **sd hyper IgD (AR, SMG)**
  - ➢ **fièvre hibernienne (Irlande)**
  - ➢ **neutropénie cyclique**
  - ➢ **FAPA sd** : épisodes fébriles souvent intenses (40 °C, voire au-delà), récidivants à intervalles assez fixes (de 2 à 8 semaines), durant environ 4 jours et disparaissent spontanément ; ces épisodes sont associés de façon diverse à des frissons, un malaise général, une stomatite aphtoïde, une pharyngite et des adénopathies cervicales
  - ➢ **sd de Behcet** (aphtes, uvéite, fièvre périodique)
  - ➢ **sd de Marshall** : 3-5 ans, ADP, aphtes, crises de 3-4 j toutes les 3 semaines, asthénie, angine, DA, céphalées, arthralgies=> corticoïdes pendant 24h, amygdalectomie
- ***MICI***
  - ➢ DA récidivantes et diffuses, fièvre, diarrhée glairo-sanglante, arthralgies, uvéite, éruption, ralentissement croissance. Faire biopsies sous endoscopie, transit du grêle.
- ***Kawasaki***
- ***Pathologie focale***
  - ➢ foyer amygdalien ou dentaire surtout, avec signes articulaires à distance et fièvre

Q. 190 - CONVULSIONS CHEZ LE NOURRISSON ET L'ENFANT

Interrogatoire

- **Circonstances** de survenue (notion de trauma, T°)
- Symptomatologie précise, tolérance
- **Durée** de l'épisode, phase post critique
- Signes moteurs déficitaires, PC, myoclonies…
- **Facteurs favorisants :** anomalies génétiques, ATCD familiaux ou personnels d'épilepsie, neuro, convulsion fébrile, prise de toxiques/mdcs, déroulement de la grossesse, développement psychomoteur

Examen clinique

- Etat de conscience, état des pupilles, PC
- Hyperthermie, état circulatoire, déshydratation
- Fonctions vitales
- Déficit moteur, sd méningé, HTIC (fontanelle)
- HMG, SMG, foyer infectieux, anomalies cutanées (neuroectodermose ?)

Diagnostics différentiels à éliminer

- **Spasmes du sanglot** avec cyanose (bleu 2/3, blanc 1/3)
- **Syncopes** sur QT long
- **Malaises d'origine vagale** (RGO++) avec parfois révulsion oculaire et mouvements tonico-cloniques chez l'ado !!
- **Trémulations**
- Myoclonies du sommeil (endormissement++)
- Frissons

Epidémiologie

- 0,2 à 0,8% d'épilepsie dans la population
- Crises partielles surtout
- Convulsions fébriles : 2-5% des enfants < 5 ans , H++, caractère familial.

Paraclinique

- **EEG+++** (pas pour crises convulsives hyperthermiques simples) avec épreuve d'hyperpnée, stimulation lumineuse, sommeil ++. Surtout si atypies, spasmes, suspicion de méningoencéphalite, crise partielle
- **TDM** cérébrale/IRM si symptomatologie focale, apyrexie, fièvre sans étiologie identifiée, coma
- Iono sg, glycémie, calcémie
- Recherche de **toxiques** dont HbCO, dosage mdc
- **PL+++** (surtout si fièvre chez nourrisson <18 mois), toujours si <12 mois

Traitement immédiat

- ***Symptomatique,*** +/- scope, ttt T° et étiologique
  - PLS, calmer l'entourage, libération VAS (Guedel) en post critique, +/- O2, assurer perfusion tissulaire
- ***Antiépileptiques***
  - **BZD+++** : Valium 0,5mg/kg à renouveler une fois si échec, ou Rivotril 0,05mg/kg en dose de charge puis 0,1-0,4mg/kg/j, en IR/IV
  - **En cas de résistance** : phénytoïne 15mg/kg en IVL sous monitorage CV et respiratoire, +/- Hypnovel

Etiologies

Convulsions fébriles isolées (1/3, 1/3 de récidives)

- Enfant **3 mois-5 ans** (pic : 18 mois)
- **Fièvre** sans signes d'HTIC ou autre cause définie de convulsion. Contexte de fièvre élevée, virale, ou parfois vaccin rougeole/coqueluche récent
- **Contexte familial++** (gène sur chromosome 19)
- **Convulsions fébriles simples/complexes** (caractère focal de la crise, >15 minutes, répétition, déficit post-critique) (!! sclérose hippocampique !), DPM normal. Pas d'EEG, **PL si <12 mois. Complexes (4%) :** <9 mois, > 20 min, focale, déficit post critique (risque : récidive, état de mal, épilepsie, sd hémiconvulsion-épilepsie, sd de Dravet)
- **Prévention des récidives :**
  - Lors du même épisode fébrile, ttt antipyrétique, si récidive : **Valium IR 0,5 mg/kg**
  - Ensuite : **lutte contre la fièvre+++** avec antipyrétiques systématiques pendant 2-3 j. Valium si crise > 5min, si >3 crises ou crises complexes Dépakine 20-25mg/kg/j en 2-3 prises

Toxiques

- Penser au CO+++=> O_2 hyperbare

Causes traumatiques

- **HSD+++ :** crises brèves, répétées, pâleur, bombement fontanelle, **augmentation PC**, hémorragies rétiniennes=> TDM, chirurgie, anticonvulsivants !!! maltraitance ?
- **HSA**

Infections cérébro-méningées

- ***Méningites bactériennes*** **=> PL<12 mois++**
- ***Empyème/abcès intracérébral***
  - =>PL, TDM avec injection
  - en plus du traitement ATB, BZD à la phase aiguë
- ***Encéphalite herpétique+++ :*** convulsions partielles cheiro-orales/bachiocéphaliques, +/- déficit post critique, +/- trbles du comportement, Eeg ralenti avec altération conscience++, PL lymphocytaire avec hyperprotéinorachie, atteinte fronto-pariéto-temporale (hypersignal T2 à l'IRM), PCR, IFN alpha
  - aciclovir en urgence 20mg/kg/8h IV
- ***Encéphalite post infectieuse :*** EEG : ralentissement diffus. Traitement symptomatique
- ***Paludisme+++*** => Quinine IV
- ***Thrombophlébite cérébrale, SHU***

Causes métaboliques

- **Hypoglycémie** (hyperinsulinisme, glycogénose) => 0,5 à 1mg de glucagon SC si hyperinsulinisme, et G10 3 mL/kg puis 0,5mL/kg/h
- **Hypocalcémie** (rachitisme)=> Ca_2+ IV (gluconate de Ca_2+ 0,5mL/kg en 10 minutes et relais 100mL/m^2/j), relais PO rapide, traitement de la cause
- **Dysnatrémie** dans le cadre de déshydratation
- **Convulsions pyridoxino-dépendantes (B6)** : néonat++, autres convulsions vitamino dépendantes

Anoxie cérébrale, HTA, Tumeurs, malformations

Syndromes épileptiques de l'enfant

Q. 235 - EPILEPSIE DE L'ENFANT

Définitions

- **Crise épileptique** : ensemble des conséquences cliniques secondaires à une décharge neuronale excessive et hypersynchrone d'une partie +/- étendue du cortex cérébral
- **Crise occasionnelle** : unique ou se répète dans le cadre d'un dysfonctionnement transitoire et réversible du SNC (cf CCH, encéphalite herpétique, syncopes)
- **Etat de mal épileptique** : crise épileptique prolongée (>30 min) ou se répétant avec une altération intercritique de la conscience
- **Crises subintrantes** : avant la fin de la première crise, une deuxième crise commence
- **Epilepsie** : maladie neurologique chronique caractérisée par la répétition des crises chez un même sujet, de façon aléatoire
- **Sd épileptique** : entité électroclinique regroupant un ensemble de signes et symptômes qui apparaissent ensemble d'une manière constante et non fortuite

Diagnostic syndromique

- **Idiopathique (30%)** : âge dépendant, développement psychomoteur normal, crises bien contrôlées par un ttt antiépileptique, disparition à l'âge adulte
- **Symptomatique ou cryptogénique (70%)** : développement normal ou non avant le début, ralentissement psychomoteur, persistance des crises malgré le traitement

Démarche diagnostique

- ATCD familiaux et périnataux++
- Développement psychomoteur avant et depuis le début des crises
- Age de début des crises
- Type de crises (partielles/généralisées)
- Fréquence et sévérité des crises
- Examen clinique complet
- EEG de veille, de sieste, avec hyperpnée et stimulation lumineuse intermittente

Principales étiologies

- **Lésions cérébrales** : malformations hémisphériques (polymicrogyrie, dysplasies étendues, séquelles d'AVC néonatal), malformations corticales focales, sd de Sturge Weber (angiome facial du V1, oculaire et pial), sclérose tubéreuse de Bourneville
- **Facteurs génétiques** : transmission AD (Convulsions néonatales bénignes familiales, Convulsions idiopathiques bénignes familiales, épilepsie photosensible...), transmission inconnue, complexe (Epilepsie absence, épilepsie myoclonique juvénile, convulsions fébriles....)
- **Facteurs liés à la mâturation cérébrale** (régions occipitales initialement plus sensibles, puis centrales, puis frontales)

Syndromes épileptiques du nouveau-né

- **Crises néonatales familiales bénignes** : début à J3, ATCD familiaux, EEG intercritique normal, examen neuro nl, biologie normale
- **Crises néonatales bénignes idiopathiques** = convulsions du 5ème jour : pas d'ATCD familiaux, crises cloniques, début vers J5, EEG intercritique: aspect théta pointu alternant, biologie normale
- **Epilepsie myoclonique précoce** : début dans le premier mois de vie, myoclonies massives, crises focales, spasmes, examen neurologique anormal, aspect de Suppression Burst à l'EEG, évolution sévère (décès avant 2 ans), rechercher une maladie métabolique++
- **Encéphalopathie infantile précoce avec épilepsie : sd d'Ohtahara** : début dès J1, spasmes, crises focales, examen neuro anormal, malformations cérébrales++, évolution sévère





Spasme en flexion

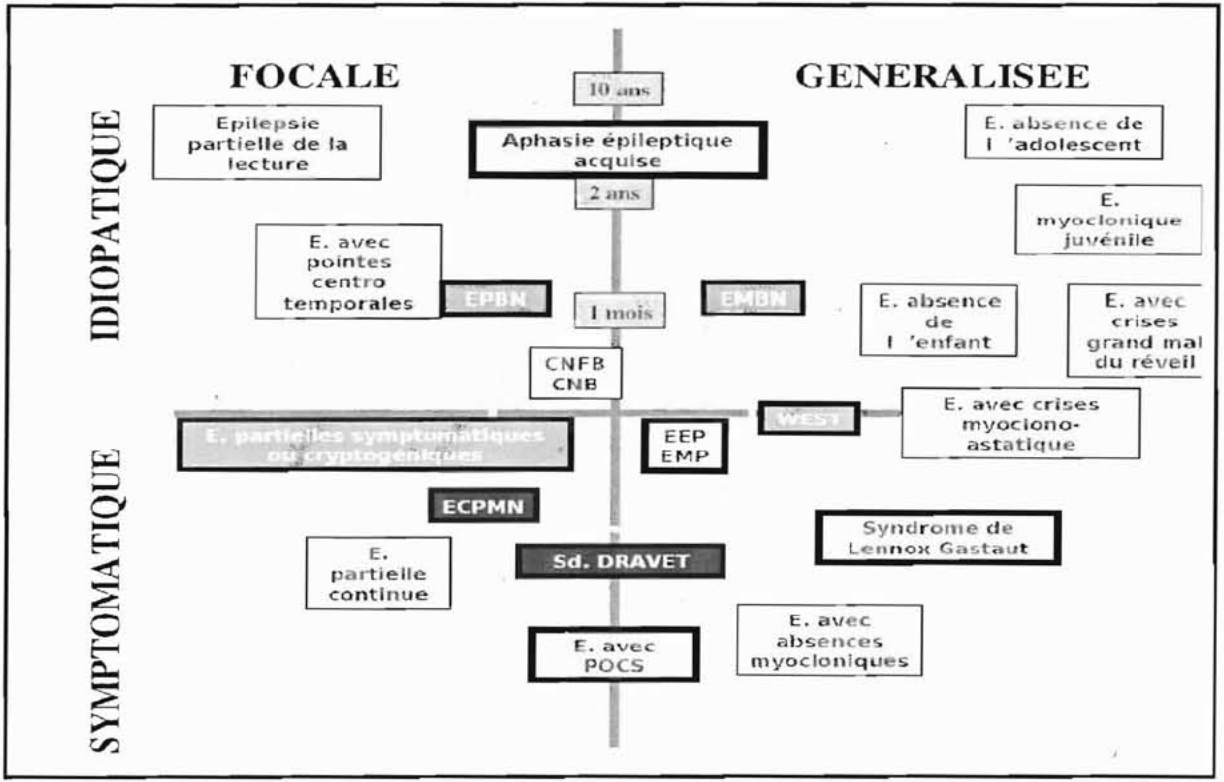
Syndromes épileptiques du nourrisson

- **Spasmes infantiles** : sd de West (3/10.000) : 3-12 mois (pic 5 mois), triade : spasmes épileptiques + hypsarythmie + régression psychomotrice. 10% idiopathiques, 90% symptomatiques (sclérose tubéreuse de Bourneville++, séquelles de prématurité) ou cryptogéniques. Spasmes avec contraction tonique brève axiale et proximale, survenant en salves, brefs, survenant surtout au réveil et à l'endormissement, aplatissement concomittant du tracé EEG. Tracé intercritique hypsarythmique = désorganisation complète du tracé de fond, avec pointes, pointes-ondes, ondes lentes de grande amplitude. Bilan minimum : IRM cérébrale, FO, examen cutané, EEG. Traitement en première intention : Sabril 100mg/kg/j, hydrocortisone si échec voire ACTH.
- **Epilepsie avec crises partielles migrantes du nourrisson** : DPM normal avant, début vers 3 mois puis détérioration neurologique, crises variables, frustes, pharmacorésistance
- **Epilepsie partielle bénigne du nourrisson** : ATCD familiaux, développement normal, examen neuro normal, crises partielles complexes qui surviennent en orage, EEG intercritique normal, bonne réponse au ttt
- **Epilepsie myoclonique bénigne du nourrisson** +/- réflexe
- **Epilepsie myoclonique sévère du nourrisson : sd de Dravet** : début avant 1 an, DPM antérieur normal, crises fébriles ou non, complexes, prolongées, états de mal, EEG normal jusqu'à 2 ans, puis myoclonies et absences atypiques, détérioration progressive, pharmacorésistance ⇒ (Dépakine, Urbanyl, Stiripentol)
- **Epilepsie myoclonique des encéphalopathies non progressives** (ex. Sd d'Angelman : happy puppet syndrome)

<u>Syndromes épileptiques de l'enfant et de l'adolescent</u>

- **Epilepsie absence (Petit Mal)** : début entre 4 et 8 ans, rupture de contact à début et fin brutal, durée 10 sec environ, pluriquotidiennes, simples ou complexes, Pointes ondes à 3 cycles/s sur l'EEG, guérison 70% à l'adolescence, 10% d'évolution vers Grand Mal à l'adolescence. Ttt : Dépakine en première intention (inon : Zarontin, Lamictal, Epitomax, Keppra)
- **Epilepsie avec absences myocloniques**
- **Epilepsie Grand Mal** : après 10 ans surtout, au réveil, lors de la prise d'alcool, si manque de sommeil, crises tonico-cloniques généralisées, bon pronostic. Ttt par Dépakine.
- **Epilepsie myoclonique juvénile (EMJ)** : 12 à 18 ans, secousses myocloniques massives au réveil (« maladroit »), crises tonico-cloniques généralisées associées, bonne réponse au ttt (Dépakine) mais rechute à l'arrêt
- **Epilepsie à paroxysmes rolandiques** (ou centro-temporaux : EPCT) : 4-10 ans, crises nocturnes oropharyngées avec hypersalivation, bruits vocaux, anarthrie, clonies associées (face, MS), généralisation secondaire possible, évolution spontanée à l'adolescence (mais possibles conséquences sur les apprentissages), pas de ttt sauf si fréquentes : Dépakine
- **Epilepsie à paroxysmes occipitaux** : 4-8 ans, symptômes visuels, puis crise motrice hémicorporelle, céphalées, vomissements, déviation de la tête et des yeux, généralisation possible, évolution spontanée favorable à l'adolescence, ttt si fréquentes
- **Epilepsie partielle bénigne frontale, psychomotrice bénigne** (temporale)...

- **Epilepsies associées aux encéphalopathies non progressives** : trisomie, maladies génétiques
- **Encéphalopathie myoclono-astatique : sd de Doose** : 3-4 ans, crises myoclonoastatiques avec chutes, myoclonies masssives, absences atypiques, crises tonico-cloniques, évolution bénigne ou crises réfractaires et troubles cognitifs et comportementaux. Ttt : Dépakine, Lamictal, Régime cétogène
- **Sd de Lennox-Gastaut** : début à partir de 3 ans, crises atoniques, crises toniques nocturnes, absences atypiques, stagnation psychomotrice, troubles du comportement, anomalies EEG prédominant en frontal, pharmacorésistance++
- **Pointes-ondes continues du sommeil (POCS)** : crises sporadiques souvent nocturnes, partielles ou généralisées, stagnation ou régression psychomotrice, pointes-ondes pendant plus de 85% du sommeil à l'EEG. Guérison possible à l'adolescence. Ttt : benzo, corticothérapie
- **Sd de Landau-Kleffner** : aphasie acquise, crises peu fréquentes (tonico-cloniques généralisées/partielles somatomotrices), troubles du comportement secondaires, pointes-ondes plurifocales bilatérales à l'EEG, activation par le sommeil.
- **Encéphalite de Rassmussen** : épilepsie partielle continue : crises partielles motrices subintrantes avec déficit moteur et cognitif progressif, pharmacorésistance, Ttt ? (hémisphérotomie++)
- **Epilepsies partielles symptomatiques/cryptogéniques** : sémiologie électroclinique fonction de la localisation de la lésion. Souvent crises réfractaires.



D'APRES S. NGUYEN THE TICH

Q. 96-MENINGITES DE L'ENFANT, DU NOURRISSON

Germes en cause

- **Méningocoque,** sérotype B surtout
- **Haemophilus** influenzae de type b, rare depuis la vaccination
- **Pneumocoque,** avec le problème des souches de sensibilité diminuée à la pénicilline
- Entérovirus, oreillons, adénovirus, EBV
- Herpès (méningo-encéphalite nécrosante)

Clinique chez le nourrisson

- Aspécifique+++, fièvre parfois isolée
- Signes neurologiques : **convulsions**, somnolence voire coma, rarement paralysie oculomotrice
- Troubles digestifs : anorexie, vomissements, diarrhée, perte de poids ou prise de poids excessive (oedèmes par SiADH)
- **Purpura**
- Agitation, cris ou au contraire gémissements et apathie, hypotonie
- Troubles vasomoteurs
- Rarement raideur méningée avec hypertonie des MI
- Fontanelle tendue en position assise (!! en cas de déshydratation associée)

Clinique chez le grand enfant (>2 ans)

- **Sd infectieux marqué :** fièvre, frissons, troubles vasomoteurs
- **Sd méningé :** céphalées, photophobie, attitude en chien de fusil, vomissements, constipation, raideur de nuque, hyperesthésie cutanée, signes de Kernig et Brudzinski
- Parfois convulsions et coma
- **Sd encéphalitique** : convulsion, troubles de conscience, troubles du comportement, signes focaux

Ponction lombaire !! ne pas retarder ttt

CI : collapsus, HTIC, infection locale, CIVD

- ***Atteinte virale :*** formule lymphocytaire mais initialement possible prédominance de polynucléaires, <200 éléments en général, glycorachie normale, protéinorachie discrètement élevée (<1g/L), PCR, IFN alpha
- ***Atteinte bactérienne :*** LCR trouble, nombreux éléments à prédominance neutrophile (PNN altérés), glycorachie abaissée (<1/2 glycémie), protéinorachie très élevée, parfois présence d'antigènes solubles, présence de germes au direct

Recherche d'antigènes solubles

- Dans le sang, les urines, le LCR : méningocoque (pas le sérotype B, mauvaise sensibilité), Haemophilus influenzae b, pneumocoque

Bilan autre

- CRP très élevée en cas d'atteinte bactérienne
- Faire des hémocultures, ECBU, prélèvement de toute porte d'entrée potentielle
- Bilan général : NFS, hémostase, iono sang, **glycémie,** fonction rénale
- EEG
- Imagerie si HIC

Signes de gravité

- Purpura
- Troubles hémodynamiques
- Crises focales répétées++
- Troubles de conscience
- Troubles du comportement

	MENINGOCOQUE	PNEUMOCOQUE	H. INFLUENZAE
	Neisseria meningitidis CGN **PathoG de espèce hum. seulmt** **Sérotype A 10 %- B 60% - C 30%**	*Streptocoque pneumoniae* CGP	**BGN** - Sérotype b stt Saprophyte des VADS **30 à 50% b-lactamase**
Fréquence	1 000 / an , **la + fqte, épidémies**	20 % des M. chez l'enfant 60 % des M. chez l'adulte	**250 cas/an** **recul dû à la vaccination**
Transmission	**Voie aérienne, directe** Sécrétion oropharyngée	**Porte d'entrée ORL svt**	**Porte d'entrée ORL**
Incubation	**Courte** : 2 à 4 jours		
Terrain	**Enfant et adulte jeune** **50 %** < de 5 ans **80%** < de 21 ans	Agé, débilité, Atcd de TC, chir base du crâne, méningite, asplénie, VIH, pas de vaccination	**Nourrisson** **enfant < 5ans** **NON vacciné**
Clinique	**Petites épidémies** **Recrudescence hiverno-printanière** **Début brutal** **Notion de contage** **Rhinopharyngite inaugurale**	**Rhinorhée** **Début brutal** Tableau franc complet avec tble de la cs d'emblée (50%), signes neuro.	Coma Convulsions Signes neuro focaux
Signes associés	**Herpès naso-labial** Arthralgies intenses et fugaces Injection conjonctivale. SMG **Purpura**	**Otite, sinusite ou pneumopathie, herpès nasolabial** **Fdr PSDP** Age < 18 mois, ttt par β lactamine dans les 3 mois, collectivités, immuno	**Arthrite, conjonctivite** **Epiglottite** **Cellulite** **Pleuro-pneumopathie**
Bactériologie	**Diplocoque GN encapsulé** dans LCR, HAA, prélèvement de gorge. Ag soluble (A,C) dans LCR, sang, U. **Germe très fragile** LCR :70% > HAA 15% > Ag 5%	**Diplocoque GP encapsulé dans LCR** 50% de PSDP **HAA** **Ag soluble sg, LCR,U.**	**BGN intra/extracellulaire** **possible formule panachée** **Ag solubles ds LCR, sg,U.**

Complications	**Purpura fulminans** **= Méningoccémie** **Décès 10%** (+ élevé si P.fulminans, sérotype C) **Séquelles 5%**	LA + GRAVE Abcès cérébraux, coma HPN (cloisonnement méningé) ***DC 30%, Séquelles*** 20% sequelles neuro **20 % séquelles auditive ++++++**	**Séquelles neurologiques et sensorielles fréquentes** **DC rare < 5%** **Si adulte** : chercher déficit immunitaire (en Ac)
TTT : généralités	***PEC en réanimation si besoin, au moindre doute : Zovirax 10mg/kg/8h pendant 15 à 21j***		
Antibiothérapie En 1ère intention	***C3G : Céfotaxime 200mg/kg/j*** ***(+/- aminoside)***	***<u>Adulte</u> : C3G IV 300mg/kg/j*** Céfotaxime/ceftriaxone ***<u>Enfant</u> : C3G 300mkj + Vanco 60mkj*** ***(Id chez adulte si PSDP ou grave)***	***C3G IV*** **Céfotaxime 200mkj** **(+/- aminoside)**
Corticoïdes	**Dexaméthasone IV 0,6 mg/kg/j** (**4 prises**) **pdt 2 j** dvt toute méningite purulente de l'enfant (actuellement discuté : à retenir surtout pour les méningites à Haemophilus)		
Durée	**7 à 10 jours**	**10 –15 j**	**10 j**
Autres	***DO à DDASS par téléphone*** ***Isoler*** le malade ***Informer*** responsable de collectivité Surveiller entourage ***Suppression portage rhinopharyngé par Rifampicine per os 2j***	***PL de contrôle à H48-72***	
Prévention	Sujet vit au même domicile Toute la classe si 2 cas dans la classe Les 2 classes si 1 cas dans chaque Tt établissement si 3 cas dans 2 classes dans un délai < 1 mois. Rifampicine PO 2 jours (10mkj <1 mois, 20 mkj au-delà, 1200mg/j à partir de 12 ans) **Si A ou C : vaccin en +** ***A CI < 3 mois, C ci < 1 an***	**Vaccination sujets à risques** (asplénie, BOM, drépano), à partir de 2 ans ts les 5 ans : Pneumo 23, avant : Prévenar **Splénectomie récents :** péniV ts les jours	Obligatoire pour sujets proches si autre BB < 4 ans dans famille ou collectivité: ***Rifampicine PO 4 jours*** ***Vaccin*** : maintenant associé aux vaccinations habituelles dès 2 mois.

Complications

- Coma, **convulsions** (FMP++)
- Abcès
- Hématome sous dural
- CIVD, choc septique et défaillance multiviscérale
- Troubles neurovégétatifs
- Décès (10%)



Abcès cérébral

Méningoencéphalites

- Infections non suppurées du parenchyme cérébral
- Clinique : fièvre, troubles de conscience, crises épileptiques, signes neurologiques focaux
- Mécanismes :
  - Encéphalite primitive
    - ENCEPHALITE HERPETIQUE
    - Plus rarement :
      - entérovirus
      - oreillons
      - arbovirus
      - rage
      - encéphalite aiguë retardée de la rougeole
  - Encéphalite post-infectieuse, ADEM
- Autres germes en cause : mycoplasme, Lyme

Purpura fulminans

- = **choc septique** souvent à méningocoque **(non obligatoire)**
- Peut exister sans méningite, c'est une septicémie = **méningococcémie**
  - ➢ Purpura ulcéro-nécrotique extensif
  - ➢ Choc infectieux
  - ➢ CIVD
  - ➢ Hémorragies viscérales (**surrénales stt) => possible ISA**
  - ➢ Sd méningé discret !!
- **PL:** Liquide clair sans réaction çaire, fourmillant de germes, sidération méningée
- **Tout purpura fébrile doit être hospitalisé après C3G A DOMICILE IM ou IV : ceftriaxone 50mg/kg IV/IM, appel du SAMU, 2 VVP, libération VAS, O_2 si besoin, traitement du choc (remplissage 20mL/kg sérum phy, renouvelable)**



Facteurs de mauvais pronostic d'un purpura fulminans

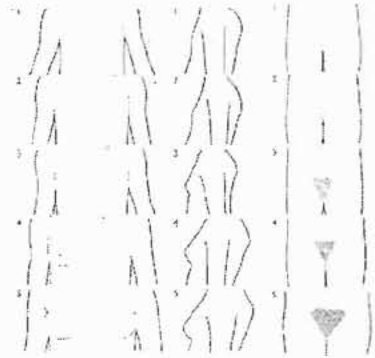
- <1 an
- Choc
- Purpura extensif en moins de 12 h
- Absence de sd méningé
- Coma > stade II
- PL : < 20 éléments
- GB <10.000
- Plaquettes <100.000

Q. 38 - PUBERTE NORMALE ET PATHOLOGIQUE

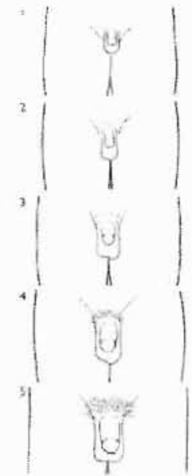
Puberté normale

- Testostérone>0,5ng/mL, oestradiol >10 pg/mL, au test LHRH : pic LH> pic FSH, pic LH/FSH > 0,6 chez la fille et >2 chez le garçon
- **Classification de Marshall et Tanner** 1 prépubère à 5 adulte :
  - F : bourgeon mammaire, pilosité pubienne puis axillaire, puis règles 2 ans après
  - H : pilosité pubienne, puis croissance testicules, croissance verge, érection, mue (parfois gynécomastie transitoire)
- Croissance : +25 cm F/28cm H
- Utérus > 35mm
- Sésamoïde du pouce : AO= 11 ans F, 13 ans H
- Prémature thélarche (3 mois- 3 ans) : seins, accélération de la croissance et avance AO, surveillance => pas de traitement
- Prémature pubarche/adrénarche (maturation surrénalienne précoce avec élévation DHA et SDHA, testostérone et 17 OHP normales) : pilosité : > 6 ans, 80% F, accélération croissance et avance AO, signes d'hyperandrogénie (!! DD : corticosurrénalomes, bloc tardif)
- Prémature ménarche : règles vers 10-11 ans
- Puberté avancée : 8-10 ans chez la fille, 9-11 ans chez le garçon

Tanner fille



Tanner garçon



Retards pubertaires :>13 ans F/ 14 ans H

Etiologies

- ***Anomalies hypothalamo-hypophysaires :*** congénitales (insuffisance hypophysaire, Kallman de Morsier avec anosmie, mutation du récepteur à LHRH), acquises (crâniopharyngiome, adénome à PRL, irradiation), Pdrader Willi, Bardet Biedl, fonctionnelles (anorexie, sport, décompensation pathologie chronique)

=> FSH et LH normales/diminuées, pas d'augmentation au test LHRH, faire une **IRM** centrée sur la selle turcique++

- ***Anomalies gonadiques :*** **=> CARYOTYPE ++**
  - F : congénitales, anomalies chromosomiques (Turner, dysgénésies gonadiques), insuffisances ovariennes acquises ou primitives (chimiothérapie, irradiation, auto-immune, torsion, virales)
  - H : congénitales, Klinefelter, dysgénésies gonadiques, anorchidie/ectopie testiculaire, acquises (irradiation, chimiothérapie, infection, torsion, traumatisme)

  => élévation FSH et LH
- ***Retard pubertaire simple (H++)***

=> FSH et LH normales ou diminuées, ATCD fam++

Indications thérapeutiques

- Etiologique
- Croissance : stéroïdes sexuels à faibles doses (testo 25 mg/15j)
- Caractères sexuels II : stéroïdes sexuels à doses normales (250mg/3 sem)
- Fertilité : analogues LHRH/hMG/hCG
- A partir de 12 ans F, 13 ans H

CAT chez l'H (V testis <4mL)

- ***Retard simple :*** ATCD fam., FSH/LH normales
- ***Pathologie :*** baisse FSH/LH avec AO>13 ans : retard simple ou déficit en FSH/LH=> test à la LHRH : élévation FSH et LH en cas de retard simple
- En l'absence de signes de puberté/ peu nombreux : le CHH est souvent normal si augmentation de taille des testicules, avec AO<AC

Klinefelter

- 47XXY, insuffisance spermatogenèse
- Pas d'augmentation de taille des testicules, stérilité, verge nle
- Elévation FSH, testostérone normale
- Grande taille, gynécomastie, RM (75%), cardiopathie congénitale, ectopie testiculaire

Turner

- 45X
- Petite taille, dysgénésie gonadique, avortements spontanés fréquents, pas de puberté, stérilité
- Elévation FSH et LH
- Lymphoedèmes extrémités, cou court, thorax large, naevus, cubitus valgus, cardiopathies congénitales, malformations rénales
- Traitement par GH, œstrogènes/OP

Puberté précoce :Avant 8 ans F, 9-10 ans H :
Faire des investigations si caractères sexuels précoces+ accélération croissance + avance âge osseux

Chez la fille

- Doser LH et FSH après injection de LHRH++++ : si taux élevé avec pic LH > pic FSH : origine centrale
- Dosage oestradiol (E2) et testostérone
- Echo pelvienne++ (utérus > 35 mm)
- Si signes de virilisation : TDM surrénales, dosage 17OHP et androgènes
- ***Centrale***
- ***Périphérique isosexuelle :*** production anormale d'oestrogènes par les ovaires ou les surrénales => seins et métrorragies. !!! tumeurs, Mc Cune Albright, médicaments (dont crèmes oestrogéniques)
- ***Périphériques hétérosexuelles :*** , pas de développement mammaire, production anormale d'androgènes par les ovaires/surrénales=> hyperandrogénie avec hirsutisme, clitoris augmenté, pilosité sexuelle (hyperplasie des surrénales à révélation tardive, tumeur ovarienne ou surrénale)

Chez le garçon

- ***Centrale*** **avec augmentation de taille des testicules++**
- ***Périphérique isosexuelle :*** testostérone>0,5ng/mL sans augmentation de taille des testicules, production par testicules ou surrénales (hyperplasie congénitale++)
- ***Périphérique hétérosexuelle*** avec testostérone<0,5ng/mL, production anormale d'oestrogènes, parfois gynécomastie. !! tumeurs++ (testiculaire/ corticosurrénalome)

Pubertés précoces centrales

- ATCD fam, F > H
- idiopathique souvent chez F, lésionnelle chez H (hydrocéphalie/gliome chiasma/irradiation/ Recklinghausen, kyste arachnoïdien, infections, trauma)
- **IRM** hypophysaire et examen des voies optiques, examen cutané, rechercher SPUPD, céphalées
- Surveillance régulière+++
- Si tumeur intracrânienne : exérèse/ radiothérapie/ chimiothérapie /abstention

Traitement pubertés centrales : si préjudice pour taille/ augmentation rapide du volume utérin

- Androcur 15j avant et 1 mois après le début du traitement !! fatigue
- Décapeptyl LP : 1 injection IM/ 24-26j, pendant au moins 2 ans, ou Enantone/ 3 mois

Q. 233-DIABETE DE L'ENFANT ET DE L'ADOLESCENT

Diabète de type 1

Epidémiologie

- Rare avant 1 an, l'incidence augmente avec l'âge
- 2 pics : 4-6 ans, mais surtout 10-14 ans
- Incidence globale en augmentation, notamment chez les moins de 5 ans
- Cas particulier du diabète MODY (hyperglycémie non insulino dépendante survenant avant 25 ans, par anomalies des fonctions de la cellule béta), transmission autosomique dominante
- Autres étiologies secondaires de diabète plus fréquentes chez l'enfant : mucoviscidose, thalassémie (par surcharge en fer des cellules béta), pancréatopathie fibrocalculeuse de la dénutrition

Diagnostic clinique

- **Sd polyuro-polydipsique** avec éventuellement énurésie
- Acido-cétose avec polypnée
- Douleurs abdominales avec ou sans vomissements
- Candidose vaginale, affections cutanées à répétition
- Perte de poids ou mauvaise prise de poids
- Fatigue, irritabilité, baisse des résultats scolaires
- Découverte « fortuite » rare
- Le diabète est affirmé sur 2 mesures de glycémie à jeun >7 mmol/L (1,26g/L) chez les sujets asymptomatiques

Marqueurs de risque plus élevé

1/ Marqueurs immunologiques

Servent essentiellement à identifier les personnes à risque de développer un diabète de type 1 : anticorps anticellules d'ilôts (ICA), anti-acide glutamique décarboxylase (GAD),anti-IA2, anti-insuline (IAA)

2/ Marqueurs génétiques

risque plus élevé en cas de HLA DR3 ou DR4, polygénique, 33% de récurrence chez jumeaux homozygotes

Evolution, complications

1/ La période de « lune de miel » (rémission partielle)
Succède au diagnostic de diabète, persistance d'une sécrétion d'insuline efficace, ne nécessitant des apports exogènes que < 0,5 UI/kg/j.
Cette phase dure en général 1 à 6 mois après le début de l'insulinothérapie.

2/ Complications de l'acidocétose diabétique

- Œdème cérébral, qui survient surtout lors de la réhydratation
- Pneumopathie d'inhalation
- Hypokaliémie
- Hypoglycémie

3/ Hypoglycémies
Fréquence des convulsions chez l'enfant (< 4 mmol/L)
Problème des hypoglycémies peu symptomatiques/ mal reconnues

4/ Le problème de l'adolescence

- Refus de la maladie et des soins d'où mauvais contrôle métabolique
- Comportements à risque
  ⇨ acidocétoses à répétitions, TS à l'insuline, accélération des complications microvasculaires
- Problème de la contraception : pilules minidosées possibles (mieux adaptées que les microprogestatifs), insister sur les autres modes de contraception (préservatif++)

5/ Complications micro et macrovasculaires
Rétinopathie, néphropathie, neuropathie, athérosclérose

6/ Maladies associées

- Retard de croissance et retard pubertaire : surtout si mauvais équilibre du diabète, hypothyroïdie, maladie coeliaque
- Maladies auto-immunes associées : maladie de Hashimoto (1-5%), maladie de Basedow, maladie coeliaque (1-10%), insuffisance surrénalienne (2-4%), polyendocrinopathie (25%) (avec vitiligo, alopécie, hypoparathyroïdie, hypogonadisme, anémie)
- Affections cutanées : lipoatrophie, lipohypertrophie, nécrobiose lipoïdique diabétique
- Atteinte des pieds
- Problèmes dentaires

Prise en charge

1/ Education +++ : traitement à vie

- Adaptée à l'âge du patient
- Chez l'enfant d'âge scolaire, l'aider à faire lui même ses injections et la surveillance, reconnaître les signes d'hypoglycémie. Adapter le traitement aux rythmes scolaires tant que possible
- Chez l'adolescent : favoriser l'autonomie, évoquer les conflits affectifs, définir et négocier des objectifs, organiser la transition vers un service adulte.
- Importance des sources d'information : brochures, films, entretiens médicaux, associations de diabétiques, camps de vacances

2/ Prise en charge ambulatoire

- Equipe multidisciplinaire (pédiatre, infirmière spécialisée, diététicienne, psychologue, assistante sociale...).
- Suivi très rapproché les premiers mois puis tous les 3 à 4 mois, avec évaluation de la croissance, du contrôle glycémique, de la compréhension de la maladie et du traitement, des problèmes posés par la maladie au sein de l'organisation familiale et scolaire, la fréquence des hypoglycémies...
- Dépistage annuel des complications.
- PEC à 100%

3/ Contrôle glycémique

Rôle majeur de l'autosurveillance (autocontrôles à horaires différents) avec également contrôle régulier de la cétonurie au réveil notamment.

On recherchera systématiquement une cétonurie en cas de fièvre ou vomissements, glycémie >15 mmol/L, somnolence, douleurs abdominales, polypnée.

4/ Prise en charge nutritionnelle

- **Objectifs** : apport en énergie et nutriments adapté à la croissance et au développement, apprendre de bonnes habitudes alimentaires pour toute la vie tout en préservant un bien être psychologique, obtenir le meilleur équilibre glycémique possible, maintien d'un poids idéal, prévenir et traiter les complications aiguës du diabète, prévenir les complications micro et macrovasculaires
- Prise en charge par un diététicien
- Glucides 55% (préférer les glucides complexes), lipides 35%, protides 15%
- Chez le nourrisson favoriser l'allaitement maternel
- 3 repas par jour et 2 collations
- Encourager l'activité physique en adaptant le traitement

5/ Insulinothérapie optimale

- 0,7 à 1,2 UI/kg/j (initialement et à la puberté : 1,5 UI/kg/j)
- < 12 ans : 2/3 le matin, 1/3 le soir (2 injections), avec 1/3 d'insuline rapide et 2/3 de semi-lente
- >12 ans : 3 injections : 25% de la dose totale sous forme d'insuline rapide matin et soir, 15% de la dose sous forme d'insuline rapide le midi, 35% de la dose sous forme d'insuline lente le soir. A adapter aux contrôles glycémiques

Prise en charge de l'acidocétose

- Prise en charge réanimatoire : 2 VVP, scope, surveillance de la diurèse, O_2 nasal si besoin, SNG si vomissements/ troubles de conscience, **ECG**
- Remplissage en cas de collapsus : sérum physiologique 20 mL/kg en 20 minutes
    - perfusion de sérum physiologique +4 g/L de KCl : 5 à 8mL/kg (plus la natrémie est basse, plus le débit est lent)
    - insuline IVSE : 0,05 UI/kg/h à adapter aux glycémies capillaires/2h : < 2g/L : augmenter le débit de 25%, <1,5g/L baisser de 25% et remplasser le sérum phy par G5%+NaCl
    - Adapter les apports de KCl à la kaliémie mais surtout à **l'ECG++**
    - Surveillance : FC,T°, PA, diurèse, FR, conscience, hydratation, GDS, dextro toutes les 30 minutes puis espacer/2h,glycosurie, cétonurie, ionogramme sanguin et urinaire, fonction rénale, ECG/2h
    - En cas de signes d'œdème cérébral : Mannitol 20% : 4mL/kg en 20 minutes, renouvelable
- Traitement étiologique
- Relais à H12-24 par insulinothérapie sous-cutanée (en moyenne 1,5UI/kg/j), avec supplémentation potassique per os pendant 5 jours

Prise en charge des hypoglycémies

- Per os si possible : 1 morceau de sucre pour 20 kg et 1 tranche de pain pour 20 kg, redonner une collation 5 minutes après
- Sinon (troubles de conscience par exemple) : glucagon 0,5mg si < 5 ans, 1 mg sinon et en cas de persistance de l'hypoglycémie : G30% : 1 mL/kg IV

Diabète de type 2

- Environ 10% des diabètes de l'enfant
- Incidence croissante
- Facteurs de risque :
  - Obésité sévère => Dépistage+++ (glycémie à jeun et à H_2 d'une HGPO)
  - ATCD familiaux chez des parents du premier ou deuxième degré
  - Ethnies : maghrébins, hispaniques, réunionnais, américains d'origine indienne ou africaine

Signes associés à une insulinorésistance

- Acanthosis nigricans
- HTA
- Dyslipidémie
- Ovaires polykystiques

Prise en charge

- Exercice physique, diététique+++
- Antidiabétiques oraux (biguanides)
- Prise en charge des pathologies associées

Recommandations ANAES 2006

Bilan initial :
- connaissances de base à **expliquer** à l'enfant et sa famille : sptômes, causes, insuline, glycémie, aspects pratiques de la surveillance, diététique de base, hypoglycémie, si maladie (pas d'arrêt de l'insuline), sport, école, carte de diabétique, associations, psy, téléphone d'urgence
- **facteurs de risque**: HTA, dyslipidémie; surpoids/obésité, sédentarité, RC, retard pubertaire, tabac, alcool, drogues, pbs psycho-sociaux
- **atteinte d'organes cibles** : oeil, CV, rein, neuro. (rares au début!!), surveillance régulière des dents!!
- **maladies associées** : TSH et Ac antithyroïdiens, maladie coeliaque et Ac spécifiques

Prise en charge thérapeutique :
objectif : HbA1c inf 7,5%
- éducation thérapeutique et modification du mode de vie
- ttt pharmaco: insuline et autosurveillance glycémique
- ttt complications/pathologies associées
- lutte contre le surpoids, sevrage tabagique
- vaccinations : id enfants, on recommande la grippe

Suivi :
- croissance, dvpt pubertaire
- techniques
- HbA1c, autosurveillance
- observance, tolérance du ttt
- facteurs de risques et complications
- Maladies associées
- FO : à partir de 12 ans ou 5 ans de ttt
- HbA1c X4/an, gly veineuse/an, bilan lipidique, microalbuminurie, créat, TSH/an

Q.267- L'OBESITE DE L'ENFANT

Recommandations ANAES 2003

Epidémiologie

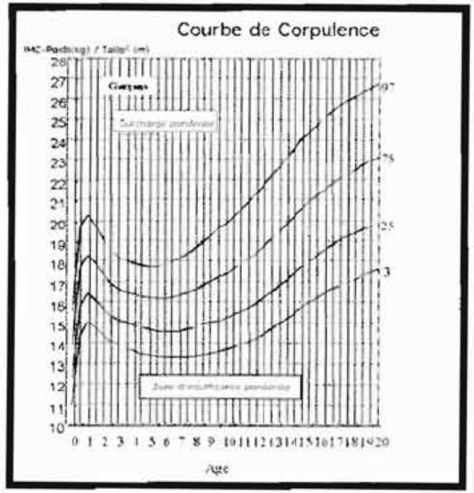
- Problème de santé publique : incidence en augmentation
- 16% des enfants au-delà du 97ème percentile en 2000

Définition, diagnostic

- Calcul de l'IMC++ : Poids(kg)/ Taille^2 (m)
- A 18 ans : IMC >30 (surpoids entre 25 et 30)
- Avant : 97ème percentile de l'IMC, avec obésité sévère pour IMC supérieurs à la courbe qui rejoint un IMC de 30 à 18 ans

Facteurs de risque

- Précocité du rebond d'adiposité (<5 ans)
- Obésité chez au moins un des deux parents
- Inactivité physique
- Absence d'implication affective et éducative des parents
- Niveau socio-économique bas
- Surpoids à la naissance



Signes en faveur d'une obésité syndromique

- Hypotonie néonatale, retard mental
- Anomalie faciale, microcéphalie, anomalie du crâne
- Anomalie oculaire : colobome, fente palpébrale étroite, mal positionnée, strabisme sévère
- Petite taille, anlie squelettique : syndactylie, polydactylie, cyphoscoliose
- Surdité de perception
- Hypogonadisme

Complications, Evolution

- Retentissement psychosocial : mauvaise estime de soi, souffrance psychique, troubles anxieux ou dépressifs
- HTA
- Hyperinsulinisme et insulinorésistance
- Hypertriglycéridémie, HDL-cholestérol bas
- Lithiase biliaire, stéatose hépatique
- Syndrome d'apnées du sommeil, asthme
- Genu valgum, épiphysiolyse de la tête fémorale
- Adipomastie, gynécomastie
- Vergetures, intertrigos fréquents
- Persistance de l'obésité à l'âge adulte : 20-50% avant la puberté, 50-70% après
- Excès de risque de décès

Objectifs de la prise en charge

- Stabiliser l'IMC voire le diminuer (obésité sévère)
- Modifier de façon durable les comportements alimentaires et le mode de vie de l'enfant et sa famille, lutte contre la sédentarité
- Pratique régulière d'une activité physique

Evaluation initiale

- Interrogatoire : environnement familial, ATCD familiaux d'obésité et de diabète, ATCD personnels de l'enfant, notamment traitements favoriant la prise de poids, début de la puberté, histoire de l'obésité
- Habitudes alimentaires familiales
- Activité physique ?
- Motivation de l'enfant et de sa famille, état psychologique de l'enfant
- Courbe de poids, taille, IMC (rebond d'adiposité), PC
- Examen clinique : poids, taille, IMC, examen somatique complet
- Recherche de signes évocateurs de pathologie endocrinienne : hypothyroïdie, hypercorticisme
- Recherche de complications :
  - Signes fonctionnels évocateurs (apnées du sommeil, douleurs, constipation..)
  - CV : HTA ?
  - Ostéo-articulaire : genu-valgum, scoliose
  - Développement pubertaire, acanthosis nigricans
  - Vergetures...

Modalités de prise en charge

- Multidisciplinaire, adaptée à l'âge avec intervention plus ou moins importante des parents, prise en charge longue
- Conseils diététiques : 3 repas réguliers, goûter. Arrêt du grignotage et des boissons sucrées, diminution des graisses, diversification de l'alimentation et consommation de fruits et légumes
- Lutte contre la sédentarité : activité physique au moins deux fois par semaine, encourager la montée des escaliers, les trajets à pied, réduire les périodes d'inactivité physique
- Modifier les comportements familiaux : associer la famille à la prise en charge
- Psychothérapie si besoin
- Education de l'enfant et de sa famille sur les complications, le traitement, fixer et expliquer les objectifs
- Suivi prolongé, initialement rapproché (/mois)

Diagnostics différentiels

- Hypercortisolisme : amyotrophie diffuse, vergetures, HTA, faciès cushingoïde, hirsutisme, troubles menstruels
- Déficit en GH
- Hypothyroïdie : goitre++
- Prader-Willi : hypotonie néonatale, petite taille, retard mental, yeux en amandes, hypoplasie des organes génitaux, troubles du comportement notamment alimentaires
- Pseudo-hypoparathyroïdie : petite taille, retard mental, faciès lunaire, brachymétacarpie, épilepsie
- Bardet-Biedl : petite taille, retard mental, rétinite pigmentaire, polydactylie, hypogonadisme
- Turner, X Fragile

Q. 144 - TUMEURS DE L'ENFANT

Généralités

Incidence

- 130-150 M d'enfants <15 ans/an, 10% des décès dans cette tranche d'âge
- 45% de leucémies et lymphomes
- H>F
- Meilleurs résultats des traitements, progrès dans la qualité de vie

Paraclinique

- ***Echographie ++***
- ***TDM/IRM++***
- ***Scintigraphies :*** osseuse, MIBG (neuroblastome), thyroïdienne
- ***Biopsies dirigées++ =>*** biologie moléculaire, cytogénétique, histologie
- ***Marqueurs tumoraux*** : NSE et ferritine pour neuroblastome, LDH pour LMNH (+ acide urique si Burkitt)/Ewing/neuroblastome, AFP pour tumeurs germinales et hépatoblastome, bHCG pour choriocarcinome, métabolites urinaires des catécholamines pour neuroblastome, thyrocalcitonine pour CMT (NEM ?)

Etiologies

- ***Environnement :*** irradiation pendant la grossesse, diéthylstilbestrol++, EBV (Burkitt), HBV (CHC), VIH (Kaposi, lymphomes)
- ***Génétique :*** rétinoblastome (AD), sd de Li Fraumeni, plus de risques de cancer dans la fratrie quand un enfant est atteint, malformations plus fréquentes chez les enfants atteints de cancers

Clinique

- Masse abdominale => néphroblastome, neuroblastome, LMNH, tumeur ovaire, tumeur du foie
- Signes neurologiques => tumeur cérébrale
- ADP froide sans cause => LMNH, Hodgkin
- Boiterie, hématome orbitaire, compression médullaire=> neuroblastome, Ewing
- Masse près d'un orifice naturel => rhabdomyosarcome
- Douleurs osseuses persistantes => sarcome ostéogène, Ewing
- Hématurie => néphroblastome
- Otite chronique => rhabdomyosarcome, histiocytose X
- Reflet pupillaire, strabisme => rétinoblastome
- Hémorragie vaginale => rhabdomyosarcome, tumeur germinale
- Tumeur testiculaire

Polychimiothérapie anticancéreuse

- Indiquée pour le traitement d'une tumeur primitive ou les métastases, place centrale dans les leucémies et lymphomes
- **Complications hématologiques** : aplasie médullaire, surveillance de la NFS, transfusions si besoin, +/- facteurs de croissance hématopoïétiques pour éviter neutropénie sévère
- **Vomissements** (=> Zophren++), **anorexie** qui de plus est aggravée par les **lésions endobuccales** douloureuses++ (ulcérations, mucites) => bains de bouche antifongiques pluriquotidiens++
- **Complications infectieuses** : liées à la neutropénie et lymphopénie . Antibiothérapie à large spectre intraveineuse en cas d'aplasie fébrile.

Radiothérapie

- Séquelles osseuses : radionécrose avec fragilité accrue, ralentissement de la croissance, déformations
- Séquelles cognitives : ++ avant 4 ans, radionécroses avec +/- signes de localisation, séquelles neuropsychologiques
- Insuffisance antéhypophysaire au-delà de 30 Gy
- Insuffisance gonadique au-delà de 10 Gy

Leucémie aiguë

- 600 cas/an, LAL surtout, 2-4 ans ++
- ***Présentation clinique*** : **insuffisance médullaire**, **syndrome tumoral** (adénopathies, SMG, HMG, douleurs osseuses, compression médiastinale, signes de localisation neuroméningée)
- ***Urgences*** :
  - leucémie aiguë hyperleucocytaire avec leucostase et risque de sd de lyse
  - CIVD et hémorragie
- ***Examens complémentaires*** :
  - NFS : blastes circulants
  - Acide urique, LDH
  - Hémostase, groupe, RAI, iono sang, Ca, BHC
  - Sérologies, bilan infectieux
  - Myélogramme : cytologie, cytogénétique, immunophénotypage, bio moléculaire, cytochimie
  - Radio de thorax, +/- osseuse, écho cœur et Ecg, FO, PL
- ***Traitement*** :
  - Chimiothérapie intensive avec induction, puis phase d'entretien prolongée
- ***Evolution :*** 85% survie pour LAL, 65% pour LAM

Tumeurs osseuses de l'enfant

Sarcome ostéogène

- Pic à la puberté, rôle des protéines p53 et Rb1
- ***clinique :*** douleurs, tuméfactions, fractures pathologiques, atteinte du genou surtout (rarement os plats), métastases pulmonaires++
- ***Rx :*** ostéolyse mal limitée et ostéocondensation anarchique, éperon de Codman, ossification irrégulière des parties molles
- ***Biopsies*** de l'os et des parties molles pour anapath
- ***Traitement :*** chimiothérapie (MTX), chirurgie conservatrice avec prothèse, chimiothérapie post op
- ***S5=*** 60-80%

Tumeur d'Ewing

- A partir de cellules neuro-ectodermiques. Pic vers 10-15 ans, t(11,22) avec transcrit de fusion Ews/Fli-1
- ***clinique :*** atteinte des os, invasion des parties molles d'où compression pelvienne/ pleuro-pneumopathie/compression médullaire, sd inflammatoire avec invasion MO
- ***Rx :*** réaction périostée plurilamellaire en bulbe d'oignon
- ***Analyse cytogénétique++***
- ***Traitement :*** chimiothérapie préop, chirurgie, chimiothérapie avec intensification, parfois radiothérapie
- ***S5***=60-75%



Sarcome d'Ewing de la voûte crânienne

Tumeurs des parties molles : rhabdomyosarcomes

- Surtout de 1 à 5 ans et de 15 à 19 ans, souvent dans le cadre d'une neurofibromatose ou naevomatose basocellulaire, t(2,13) souvent
- ***clinique :*** métastases poumon/os/ADP, exophtalmie/chémosis/ophtalmoplégie, dysphagie/voix rauque, pseudopolype nasal/voix nasonnée/épistaxis/hypoacousie, pseudopolype vulvaire avec pertes sanglantes/masse scrotale, RAU/hématurie
- ***traitement :*** radiothérapie++, mais !! séquelles=> irradiation si localisation paraméningée/ >3ans/résistance à la chimiothérapie (vincristine, actinomycine)
- ***S5 :*** 60-65% (moins bon pronostic chez F)

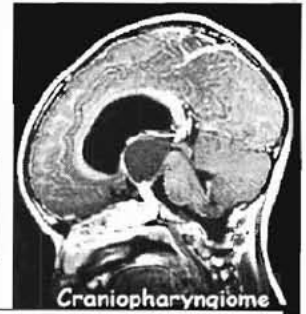
Tumeurs cérébrales de l'enfant : 500 cas/an

- Astrocytomes, tumeurs du TC, médulloblastomes. Prédominance H. Souvent tumeurs hétérogènes.

Clinique

- HTIC (++ si tumeurs fosse postérieure)
- Epilepsie
- Signes de localisation
- Troubles visuels et endocriniens (DI, cassure croissance)
- Sd de Russel : jeune enfant, cachexie avec visage émacié, hyperagitation euphorique

IRM++, TDM sans et avec IV



Traitements

- Chirurgie si possible, rarement radiothérapie avant 5 ans, chimiothérapie adjuvante
- ***Médulloblastomes :*** association des thérapeutiques, S5 = 40%
- ***Tumeurs du tronc cérébral :*** radiothérapie=> 9 mois de survie
- ***Ependydomes (V4) :*** chirurgie et radiothérapie=> S5= 40-50%
- ***Astrocytomes de bas grade :*** chirurgie et radiothérapie=> S5= 50-70%
- ***Astrocytomes de haut grade :*** radiothérapie seule
- ***Gliomes des voies optiques :*** chimiothérapie et radiothérapie !!pronostic visuel
- ***Craniopharyngiomes :*** chirurgie et radiothérapie=> 70-80% de guérison !!
- ***Problème des séquelles+++*** : rééducation+++

Tumeurs abdominales

Neuroblastome

- Tumeur embryonnaire du **tissu sympathique** dérivé de la crête neurale
- Localisation = formations nerveuses du tissu sympathique : **rétropéritonéales** ++ (médullosurrénale, chaîne paravertébrale), thoraciques, cervicales, pelviennes

- Tumeur la plus fréquente chez le nourrisson. 10% des cancers de l'enfant. Souvent avant 2 ans, rare après 6 ans
- Associations avec NF1 et maladie de Hirschprung

Paraclinique

- **augmentation des catécholamines urinaires** : HVA, VMA, adrénaline, NAD, DOPA (régime sans chocolat, thé, vanille, banane)
- NSE, ferritine, LDH, VIP, DOPA
- ASP, TDM abdo, écho abdo : tumeur sus rénale/ latéro rachidienne, calcifications
- Myélogramme/BOM : **neuroblastes**
- **IRM** : envahissement canal rachidien
- Rx squelette entier (extension), Rx thorax (signe de l'iceberg)
- Scinti au MIBG : **hyperfixation** au niveau des neuroblastes
- Amplification oncogène N-myc sur pièce d'exérèse

Clinique :

- ***Terrain :*** 1 à 6 ans ++ sauf Sd de Pepper (< 6mois)
- ***Asymptomatique ++***
- ***Masse abdo*** dure, polylobée, croissance lente
- ***Métastases :***
  - **Osseuses** : douleurs osseuses, orbitaires (**exophtalmie+ ecchymose périorbitaire = Sd de Hutchinson**), compression médullaire
  - Hépatique : **Sd de Pepper** (IV S): avant 6 mois : infiltrat métastatique diffus → HM majeure croissante, VMA très élevées, nodules sous-cutanés. Bon pronostic
  - Ganglions sus-claviculaires
  - Nodules sous cutanés
- ***Signes généraux :*** AEG, fièvre, pâleur
- ***Toux, dyspnée si localisation médiastinale***
- ***Neuroblastome cervical :*** dysphonie, dysphagie, Claude-Bernard-Horner
- ***Sd paranéoplasiques :*** **diarrhée chronique** par sécrétion de VIP, ataxie, **Sd opsomyoclonique** (Sd cérébelleux, mvt involontaires, myoclonies oculaires), **Cushing**

Traitement

- ***formes non métastatiques :*** **chirurgie** si <10cm et pas d'atteinte ganglionnaire **après chimiothérapie** (vincristine, adriamycine, cyclophosphamide, ifosfamide, étoposide, cisplatine), puis post op, et **parfois radiothérapie**
- ***formes métastatiques >1 an :*** chimiothérapie puis exérèse si rémission des métastases
- ***formes métastatiques <1 an :*** pas de traitement si sd de Pepper, sinon irradiation hépatique, chirurgie et chimiothérapie
- ***50% de survie globale***
- ***FMP :*** stade III/IV, > 1 an, N-myc+, di/tétraploïdie, LDH et ferritine élevées, délétion bras court du chrom 1, formes extrathoraciques

Néphroblastome = tumeur de Wilms

- Tumeur embryonnaire développée au sein du **parenchyme rénal** : tissu conjonctif, épithélial, et blastémateux
- Tumeur volumineuse, hypervascularisé et hétérogène, très friable : **risque de rupture ++**

Clinique

- ***Terrain :*** 1 à 5 ans
- Masse abdo asymptomatique, fragile, avec ↑ rapide de volume due à un devt tumoral rapide, et des **hémorragies et nécroses intra-tumorales, !! dissémination** (5% forme bilatérale)
- ***Signes généraux :*** AEG, fièvre, douleur abdo, troubles du transit (constipation)
- ***Signes urinaires :*** **hématurie et HTA ++**
- ***Association fréquente à :***
  - ➢ Aniridie
  - ➢ Hémi-hypertrophie corporelle
  - ➢ **Sd WAGR** (Wilms-Aniridie-Genito-urinaire-Retard mental) par délétion du **K11p13**
  - ➢ Sd de Wildmann-Beckwith : viscéralomégalie, macroglossie, hypoCa et hypoglycémie, omphalocèle

Bilan d'extension :

- Scanner thoraco-abdo avec clichés d'UIV en fin d'examen, recherche de métastases pulmonaires
- Echo hépatique et rénale (ADP, thrombus des veines rénales ou VCI, rein controlatéral), radio squelette selon clinique

Paraclinique :

- ***ASP :*** ombre tumorale + calcifications en mottes
- ***Echo :*** masse hyperéchogène rétropéritonéale intrarénale, hétérogène, refoulant le parenchyme sain, avec hypertrophie compensatrice du rein controlatéral
- ***Marqueurs tumoraux –***
- ***UIV/ uroscan ++ médico-légale !*** calices déformés, bonne fonction du rein controlatéral avant néphrectomie

Traitement

- ***Chimiothérapie pré-op pdt 1 mois*** →↓volume de la tumeur et du risque de rupture
- ***Contrôle échographique***
- ***Néphrectomie*** emportant graisse et gg. périhilaires ± exérèse de métastases, +/- ttt anti HTA
- ***Evaluation du stade post-op***
- ***Traitements adjuvants :*** CT post-op, RT si stade évolué, néphrectomie partielle bilatérale
- ***Surveillance échographique/ 6 mois jusqu'à l'âge de 6 ans***
- ***80% de survie globale***

Classification

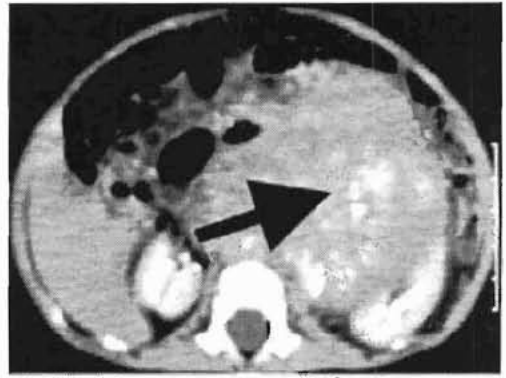
- Stade I : limité au rein, capsule intacte, exérèse complète
- Stade II : frachissement capsulaire+/- envahissement VCI, ablation chirurgicale complète
- Stade III : rupture tumorale
- Stade IV : métastases hématogènes
- Stade V : atteinte bilatérale

Autres tumeurs abdominales

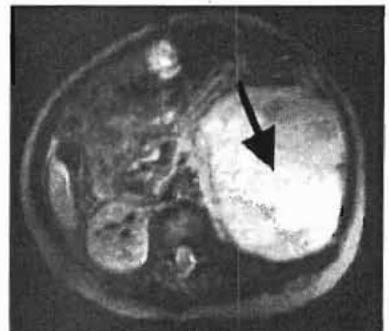
Hépatoblastome

- ***Clinique :*** enfant de 3 ans, masse abdo ↑ rapidement de volume, tb digestifs, AEG
- ***ASP :*** calcifications fines ou pierreuses de l'aire hépatique, écho : masse hépatique polylobée uni ou pluri loculaire, **αFP ⊕** dans 95 % des cas ++, si négative : biopsie à l'aiguille fine
- ***Extension :*** Echo, IRM, RxT, et artério hépatique
- ***TT :*** chimiothérapie de réduction puis chir. d'exérèse (mauvais pronostic !)

- ***Tératomes :*** αFP et HCG⊕
- ***Kyste de l'ovaire***
- ***Hydro ou hématocolpos***
- ***Rate*** : métastases d'hémopathie, hamartome, lymphangiome kystique
- ***Intestins*** : duplication, kyste du mésentère
- ***Péritoine*** : kyste, lymphangiome kystique
- ***Adénopathies*** : lymphome, métastase ganglionnaire, tuberculose



TDM : neuroblastome



Néphroblastome
(IRM T2 fat-sat)

Q. 331 - SOUFFLE CARDIAQUE CHEZ LE NOURRISSON ET L'ENFANT

- Concerne 80% des nourrissons, 30% des enfants, mais 1% d'anomalies cardiaques
- Un examen fondamental : **l'échodoppler cardiaque** (+ ECG et Rx thorax)
- Traitements fonction du retentissement

Clinique :

- **Terrain** : T21 (CAV), RAA, Marfan (dilatation Ao), Turner (Coarctatin Ao), ATCD familiaux
- **Signes** : cyanose, sueurs, dyspnée, perte de connaissance, signes d'insuffisance cardiaque, défaut de croissance
- **En faveur hyperdébit**: T°, anémie, hyperthyroïdie, déshydratation, carence en B1

Communication inter auriculaire (CIA)

- Shunt droite-gauche d'où surcharge ventriculaire du ventricule droit et hyperdébit pulmonaire
- ***F>H***
- ***Clinique :*** Souffle systolique éjectionnel au foyer pulmonaire, éclat du B1, roulement protodiastoli -que, dédoublement du B2 à la xiphoïde (surcharge VD)
- ***ECG :*** bloc incomplet droit, +/- troubles du rythme supra ventriculaires
- ***Rx thorax*** : cardiomégalie droite, dilatation du tronc de l'artère pulmonaire, hypervascularisation pulmonaire :arc moyen G saillant par dilatation APG

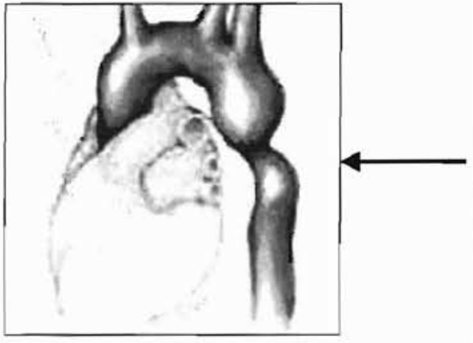
Souffles fonctionnels (90%)

- ***Généralités :***
  - ➢ Aggravés par l'effort, la fièvre, une anémie, stress.
  - ➢ Pas de symptomatologie cardiovasculaire par ailleurs, **<3/6**, parfois dédoublement du B2 associé, souffle court mésosystolique, peu d'irradiation, variable dans le temps, diminue en position debout
  - ➢ !! il n'y a **pas de souffle diastolique fonctionnel**
- ***Sur la voie pulmonaire*** : systolique éjectionnel, foyer pulmonaire, irradie dans le dos, timbre doux, par turbulences de débit élevé sur la voie pulmonaire
  - ➢ Dg différentiel = souffle de CIA
- ***Souffle musical piaulant :*** souffle mésosystolique au bord G du sternum et à l'apex, dû à la présence de faux tendons.
  - ➢ Dg différentiel : CMH
- ***Souffle veineux*** : continu anorganique, augmente en diastole, bord D du sternum, diminue à la compression jugulaire/ rotation de la tête, timbre grave. Dû à des turbulences dans la veine cave supérieure
  - ➢ Dg différentiel : sténose pulmonaire
- ***Bruit carotidien :*** frémissement à la bifurcation aortique
  - ➢ Dg différentiel : sténose aortique
- ***Souffles cardio-pulmonaires :*** rythmés par la respiration, maximum au milieu de chaque temps respiratoire, diminuent à la respiration forcée, augmentent en position demi assise. Dus à une compression de la lingula
- ***Souffle sur les branches pulmonaires +++:*** souffle continu sous l'aisselle et dans le dos chez le nouveau né, disparaît à 3 mois. Dû à des turbulences produites par les différences de taille entre le tronc de l'artère pulmonaire et les branches. Plus fréquent chez le prématuré ou l'enfant de petit poids de naissance

Communication inter-ventriculaire (CIV)+++

(= Maladie de Royer)

- la tolérance est proportionnelle à l'importance du shunt (contrairement à l'intensité du souffle)
- ***Clinique*** : frémissement systolique à l'endapex et bord G du sternum (4-5ème espace intercostal), souffle holosystolique en jet de vapeur sans renforcement mésosystolique, irradiation en rayon de roue. Roulement diastolique de pointe en cas de CIV à gros shunt, éclat du B2 au foyer pulmonaire en cas d'HTAP, insuffisance cardiaque si CIV large
- ***ECG :*** déviation axiale G, HVG avec parfois HVD associée
- ***Rx thorax :*** cardiomégalie avec dilatation des cavités gauches, dilatation du tronc et des branches de l'artère pulmonaire, hypervascularisation périphérique en cas de CIV à gros shunt



Canal artériel perméable

- Shunt D-G avec fuite aortique diastolique, hyperdébit pulmonaire et surcharge des cavités G
- F>H, favorisé par la prématurité, la rubéole
- ***Clinique :*** Pouls périphériques bondissants, thrill sus sternal, déformation thoracique, souffle continu maximum en télésystolique et protodiastolique, sous claviculaire G, parfois roulement diastolique à l'apex
- ***ECG :*** HVG diastolique si shunt significatif, HVD

Coarctation de l'aorte

- Rétrécissement de l'aorte entre l'artère sous clavière et la zone d'implantation du canal artériel=> **HTA** d'amont aux MS et hypotension d'aval aux MI
- H>F
- Plus fréquent en cas de **sd de Turner**
- ***Clinique :*** Insuffisance cardiaque, thrill sus sternal, **abolition des pouls fémoraux,** présence de pouls intercostaux, souffle systolique doux interscapulaire et continu
- ***ECG :*** chez le nourrisson : HVD, chez l'enfant : parfois BID, tardivement : HVG
- ***Rx thorax :*** CMG, dédoublement du bouton aortique, encoches costales de circulation collatérale
- ***Importance de l'angioscanner/IRM***
- ***Prostaglandines++*** pour maintenir CA ouvert !!

Sténose aortique

Souffle systolique au 4ème espace intercostal G ou au 2ème espace intercostale D, +/- frémissement sus-sternal, +/- trble repolarisation sur l'ECG

Tétralogie de Fallot

- Obstacle sur la voie pulmonaire et CIV par anomalie du septum membraneux avec inversion des valves aortiques au dessus de la CIV, +/- CIA
- ***Clinique :*** cyanose, manifestations paroxystiques (accroupissement après l'effort, dyspnée d'effort, malaises anoxiques), souffle systolique maximum en télésystolique, protosystolique dans les formes sévères, claquement du B2
- ***ECG :*** HVD
- ***Rx thorax :*** souvent normale, parfois 2ème arc G concave, arche aortique droite

Traitement de l'insuffisance cardiaque

- Restriction hydrique
- Diurétiques (Lasilix 0,5 à 2mg/kg)
- Prise en charge respiratoire
- +/- inotropes en réanimation (Dobu/Dopa)

Rétrécissement pulmonaire

- Obstacle à l'éjection du ventricule droit=> hypertrophie ventriculaire droite
- ***Clinique :*** asymptomatique souvent, insuffisance cardiaque droite tardive, faciès d'Elfe, thrill sus sternal, souffle systolique éjectionnel au foyer pulmonaire avec click proto diastolique et dédoublement du B2.
- ***Si sténose pulmonaire :*** irradiation dans le dos, B2 affaibli, surcharge VD à l'ECG
- ***Rx thorax :*** dilatation du 2ème arc G, vascularisation normale ou un peu diminuée

Orientation diagnostique

- ***Cyanose isolée*** : Transposition des gros vaisseaux++ (cyanose réfractaire sans détresse respiratoire, pas d'infection => Prostaglandines++)
- ***Cyanose + défaillance*** : Retour veineux pulmonaire anormal (RVPA) total bloqué (hypervascularisation : on ne voit plus les pourtours du cœur sur la Rx thorax), hypo VG (parfois pas de souffle !!)
- ***CMG isolée*** : CAV, ventricule unique
- ***CMG et pouls mal perçus/asymétriques :*** hypoVG, coarctation Aorte
- ***CMG + souffle crânien :*** fistule artérioveineuse cérébrale

N°333 : STRABISME DE L'ENFANT

Définitions

- Strabisme convergent (œil vers le dedans), divergent (œil vers le dehors) et vertical (un oeil plus haut que l'autre, souvent associé à un strabisme horizontal).
- Atteint 4 à 5 % des enfants, s'installe le plus souvent entre 2 et 6 mois.

Dépistage

- **Test de l'écran**
- ! Faux strabisme : l'épicanthus de l'enfant peut donner l'impression d'un strabisme, alors que le test de l'écran est négatif.

Etiologies :

- Baisse de l'acuité visuelle uni ou bilatérale
- Congénital (< 6 mois)
- Troubles de l'accommodation (entre 2 et 5 ans)
- Processus tumoral cérébral si strabisme de survenue brutale, > 6 ans)

Risque = amblyopie

- Le risque augmente avec le retard de prise en charge.
- Mécanisme : déviation oculaire → diplopie → neutralisation de l'œil concerné → suppression du développement nerveux correspondant → amblyopie.

Explorations :

- Avis spécialisé si persistance après l'âge de 4 mois
- Si strabisme fixé d'emblée rechercher :
  - ➢ Des leucocories due à un rétinoblastome ou une cataracte
  - ➢ Des anomalies malformatives de l'œil
- Sinon, rechercher :
  - ➢ Une paralysie oculomotrice extrinsèque : étude de la motricité oculaire dans toutes les positions
  - ➢ Une paralysie oculomotrice intrinsèque : réflexe pupillaire direct et consensuel
  - ➢ Des anomalies de la poursuite oculaire

Traitement :

- verres correcteurs et rééducation visuelle
- Si échec, traitement chirurgical.

Autres recommandations de l'ANAES en pédiatrie

http ://www.anaes.fr (rubrique publications)

Recommandations ANAES sur la migraine de l'enfant

- Traitement de la crise : AINS (ibuprofène, diclofénac, aspirine), paracétamol, tartrate d'ergotamine au delà de 10 ans, sumatriptan en spray nasal chez l'adolescent de 12 à 17 ans
- Traitement de fond : relaxation, thérapies cognitivo-comportementales++, et en cas d'échec : flunarizine (>10 ans), DHE, bêta bloquant, amitriptyline, à doses faibles

Recommandations anaes sur l'orthophonie chez l'enfant

- rôle central du bilan médical devant des troubles du langage : bilan auditif, examen neurologique, évaluation des compétences non verbales, des capacités de communication et de socialisation, recherche de carence affective
- Tout trouble sévère de la compréhension nécessite un avis spécialisé et un électroencéphalogramme du sommeil

Recommandations anaes dépression de l'enfant

- Diagnostic de dépression chez l'enfant : agitation,irritabilité, « absent », en retrait, chez le bébé absence de larmes, mimique pauvre
- prise en charge par psychothérapie individuelle et/ou familiale en première intention, chimiothérapie en cas d'échec dans un épisode sévère
- risque de récurrence lors de l'adolescence et d'évolution vers des troubles de la personnalité

Principales posologies à connaître en pédiatrie

- **Paracétamol** (Efferalgan, Doliprane) : 60mg/kg/j en 4 prises
- **Ibuprofène** (Advil) : 30 mg/kg/j en 3-4 prises
- **Codéine** (Codenfan) : 4 à 6 X 1mg/kg/j
- Morphine per os (Sévrédol) : 0,2mg/kg/4h
- **ATB des infections materno-fœtales** :
  - Céfotaxime (Claforan) 50-100 mg/kg/j
  - Amoxicilline (Clamoxyl) 100-200 mg/kg/j
  - Aminoside (exemple nétilmicine 4 mg/kg/j)
- **Recomposition des SRO** (type Adiaril) : 1 sachet dans 200mL d'eau
- **Recomposition des biberons** : 1 cuillère mesure pour 30mL d'eau
- **Soluté de remplissage** : sérum physiologique ou Plasmion : 20mL/kg en 20 minutes
- **Valium intra rectal** dans les CCH : O,5mg/kg
- **ATB du purpura fulminans** : Céfotaxime 50mg/kg en urgence puis 200mg/kg/j
- Laryngite sous-glottique : 5mg d'adrénaline dans 5mL de sérum physiologique en nébulisation et Célestène 10 gouttes/kg/j pendant 5 jours
- **Œdème de Quincke** : kit d'adré injectable en SC (15µg/kg) puis corticoïdes 2mg/kg (!! ce qui traite l'urgence ici c'est l'adré !!)
- **Immunoglobulines IV** (Kawasaki, PTI) : 1g/kg/j pendant 2 jours
- **Ventoline aérosols :** 0,03 mL/kg (0,3 à 1 mL par nébulisation en pratique)

- Par ailleurs savoir que de nombreuses posologies sont données en fonction de la surface corporelle chez l'enfant, elle se calcule par la formule suivante : SC= (4P+7)/ (P+90) avec le poids P en kg

- Enfin, bien souvent les suspension buvables pédiatriques sont graduées en dose kg (ex. pour le MOTILIUM dans le RGO : 1 dose poids 3 à 4 fois par jour 15 minutes avant les repas)

Calendrier vaccinal

Age	Vaccination	Modalités
1er mois	Tuberculose HBV à la naissance si mère Ag HBs +	Précoce si milieu à risque, sinon obligatoire dès l'entrée en collectivité. Pas d'IDR systématique
2 mois	DTCoqPolio et H. influenzae, Prévenar (recommandée)	• 3 injections à un mois d'intervalle, et rappel à un an • Pour DTPolio : rappel tous les 5ans chez les enfants
	Hépatite B	2 injections à un 2 mois d'intervalle, puis la 3ème vers 18 mois
9-12 mois	ROR	• Recommandé chez garçons et filles • 2 doses à au moins 1 mois d'intervalle, rappel à 5 ans
18 mois	Rappel de DTCoqPolio et H. influenzae, HBV, Prévenar	
3-6 ans	Vérifier la vaccination anti-tuberculose avant l'entrée en collectivité	
	Rappel DTPolio	
11-13 ans	Rappel DTPolio	
	Coqueluche : 2ème rappel (tardif)	
	HBV : Schéma à 3 injections si non fait avant	
16-18 ans	Rappel DTPolio	
	Rubéole pour les jeunes femmes non vaccinées	
Après 18 ans	Tétanos-polio	• Tous les 10 ans
	Rubéole	• Femmes non vaccinées
	Hépatite B	• Sujets à risque
	Coqueluche	• Personnels en contact avec nourrissons, futurs parents
	Mise à jour des vaccinations obligatoires (tuberculose)	
	Vaccination avant les voyages	
Après 65 ans	Grippe	• Tous les ans, 1 injection en automne, recommandé avant dès 1 an pour certaines pathologies

Nb : vaccins obligatoires : **tuberculose, tétanos, diphtérie, poliomyélite** (+ fièvre jaune pour la Guyane)

Précautions particulières concernant certains vaccins

- BCG : contre-indiqué si déficit de l'immunité cellulaire. !! bécégite et adénite
- DTP : réaction fébrile fréquente
- Coqueluche : contre-indication si lors de la première injection survenue d'encéphalopathie, convulsions, choc, cris persistants.
- ROR : contre-indication si immunodépression. Effets secondaires : fièvre à J6-10, arthralgie, rarement méningite lymphocytaire
- HBV : contre-indication si SEP dans la famille
- Grippe : contre-indication si allergie à l'oeuf

ABREVIATIONS

AD : autosomique dominant
ADP : adénopathie
APLV : allergies aux protéines de lait de vache
AR : autosomique récessif
BK : bacille de Koch
BU : bandelette urinaire
BZD : benzodiazépines
CCH : crise convulsive hyperthermique
CE : corps étranger
CN : colique néphrétique
CV : cardio-vasculaire
DA : douleur abdominale
DD : décubitus dorsal
DR : décollement de rétine
DV : décubitus ventral
ECP : examens complémentaires
EI : effets indésirables
EPP : électrophorèse des protéines plasmatiques
EPS : examen parasitologique des selles
ES : effets secondaires
FCS : fausse couche spontanée
FO : fond d'œil
FP : faux positif
GDS : gaz du sang
GN : gram positif
GP : gram positif
HEC : hyperhydratation extra-cellulaire
HIC : hyperhydratation intra-cellulaire
HMG : hépatomégalie
IF :immuno-fluorescence
IR : intra-rectal
IRAF : insuffisance rénale aiguë fonctionnelle
IRAO : insuffisance rénale aiguë organique
ISA : insuffisance surrénale aiguë
IV : intra-veineux
MICI : maladie inflammatoire chronique intestinale
MO : microscope optique
PBR : ponction-biopsie rénale
PC : périmètre crânien
PNA : pyélonéphrite aiguë
PNN : polynucléaires neutrophiles
PTI : purpura thrombopénique idiopathique
PTT : Purpura thrombotique thrombocytopénique
RHD : règles hygiéno-diététiques
RM : retard mental
S5 : survie à cinq ans
SFU : signes fonctionnels urinaires
SMG : splénomégalie
TIR : trypsine immunogène sérique